

# Bulletin

Schweizerische Hämophilie-Gesellschaft S.H.G – Association Suisse des Hémophiles A.S.H.



# Inhaltsverzeichnis

## Sommaire

3	Editorial	3	Editorial
4	Gentherapie bei Hämophilie	5	Thérapie génique de l'hémophile
6	Fonds der Genfer Hämophilie-Gruppe	6	Fonds du groupe genevois d'hémophilie
7	Wehrpflichtersatz	7	Exemption de l'obligation militaire
8	Jahresstatistik 2010 WFH	9	Statistiques pour l'année 2010 WFH
10-12	Rückblick Herbsttagung 2011	12-15	Résumé de la Journée d'automne 2011
16-17	Berner Familientreffen	17-18	Rencontre familiale bernoise
19	Die Weichen sind gestellt	19	Vers un nouveau jalon
20	Kandidatur SHG-Vorstand	20	Candidature comité de l'A.S.H.
21	Neuheiten zu den Präparaten	21	Nouveautés dans les préparations
22	Präsidentenkonferenz AGILE	23	Conférence des présidents d'AGILE
24	Internationaler Tag der seltenen Krankheiten	25	Journée internationale des maladies rares
26	Agenda	26	Agenda
27-28	Adressen	27-28	Adresses

## Impressum

Bulletin N°123 April 2012

«Bulletin» erscheint zwei Mal im Jahr in Deutsch und Französisch.

### Herausgeber

SHG, Geschäftsstelle  
Mühlbachstrasse 5, Postfach 515  
9450 Altstätten

Tel. 044 977 28 68  
Fax 044 977 28 69  
<http://www.shg.ch>  
[administration@shg.ch](mailto:administration@shg.ch)  
PC-Konto: 30-7529-3

Bürozeiten: MO/MI/DO

### Gesamtverantwortung

Heike Gieche, SHG-Präsidentin

### Verantwortlich für med. Beiträge:

Dr. Brigit Brand, Präsidentin der  
ärztlichen Kommission SHG

### Französische Übersetzungen

Nicole Honegger

### Deutsche Übersetzungen

Heike Gieche

### Lektorat

Texte in Deutsch: Karin Klappert  
Textes français: J.-C. Besson

**Redaktion:** Jörg Krucker

**Gestaltung:** Thomas Hausheer

**Redaktionsschluss Bulletin 124:** 15.09.2012

### Beilagen/Annexes

- Jahresbeitrag / Cotisation annuelle
- Einladung SHG-Sommerlager / Invitation Camp d'été A.S.H.

FSC-Signet

# Liebe Leserinnen und Leser Chères lectrices, chers lecteurs,



Träumen Sie auch «unter Vorbehalt»? Meine Träume zumindest sind häufig «unter Vorbehalt» und ich denke, dass es vielen anderen Hämophilen meiner Generation so geht. Natürlich spreche ich nicht von den nächtlichen Träumen, sondern von unseren Wünschen, Vorfreuden, Plänen, Hoffnungen – unseren Träumen eben. Die Hämophilen meiner Generation lernten bereits in der Kindheit, Vorfreuden mit dem selten ausgesprochenen, aber umso heftiger empfundenen Vorbehalt zu versehen «Gerne komme ich zur Geburtstagsfeier, wenn ich nicht eine Blutung habe», oder «ich freue mich auf die Schulreise, wenn nur das geschwollene Knie in den nächsten Tagen wieder funktioniert» etc. Zum Glück gehören diese Einschränkungen für die jüngeren Mitglieder der Vergangenheit an und dank der medizinischen Versorgung ist unser Leben plan- und berechenbarer geworden.

Was sind die Träume, Pläne, Wünsche, Hoffnungen, Bedürfnisse und Ängste älterer Hämophiler? Können und mögen sie sich auf die Pensionierung freuen im Wissen um den weiteren körperlichen Verfall und der entsprechend wachsenden Abhängigkeit von Hilfe? Wie gehen sie damit um, was gibt es für Hilfestellungen – insbesondere für die vielen alleinstehenden Hämophilen? Was können sie von früh invalidisierten Kollegen lernen, die sich diesen Herausforderungen seit Jahren stellen?

Solche Fragen werden wohl am Hämophilie-Workshop in Emmetten unter dem Thema «Hämophilie über 50» diskutiert und ich freue mich auf einen anregenden Gedankenaustausch.

Heinz Vetterli

Vous arrive-t-il aussi de rêver « sous réserve » ? Mes rêves, du moins en ce qui me concerne, se produisent souvent « sous réserve », quelque chose que bien des hémophiles de ma génération connaissent. Il va de soi qu'il n'est pas ici question des rêves nocturnes, mais bien plutôt de ces rêves diurnes que nous vivons « éveillés », de nos désirs, de ces plaisirs anticipés qui habillent les plus beaux moments de nos journées, de nos plans, nos espérances – de nos rêves en somme. Les hémophiles de ma génération ont appris dès leur enfance à revêtir leurs plaisirs anticipés d'une réserve rarement exprimée mais d'autant plus violente intérieurement : « Oui, je viens volontiers à ton anniversaire, si je ne suis pas victime d'une hémorragie » ou « je me réjouis de participer au voyage de classe, si seulement mon genou enflé veut bien se remettre à fonctionner les prochains jours » etc. ... Quel bonheur que la nouvelle génération ne connaisse pas ces limites. Grâce aux soins médicaux modernes, leur vie est devenue planifiable et évaluable.

Quels sont les rêves, les plans, les désirs, les espérances, les besoins et les peurs des plus anciens d'entre nous ? Sont-ils en mesure de se réjouir de la retraite, quand ils savent que leur corps continue à se dégrader et qu'ils sont de plus en plus dépendants d'une aide extérieure ? Comment s'en sortent-ils, quels sont les moyens d'aide – en particulier pour les nombreux hémophiles qui vivent seuls ? Que peuvent-ils apprendre de leurs collègues invalides précoces qui, eux, dépendent depuis des années de telles exigences ?

De telles questions vont illustrer et enrichir notre atelier d'hémophilie à Emmetten qui aura pour thème : « L'hémophilie au-delà de 50 ans ». Je me réjouis déjà de nos échanges de vie.

Heinz Vetterli

# Gentherapie bei Hämophilie: ein Riesenschritt in Richtung mögliche Heilung

Ph. de Moerloose  
F. Boehlen

Diese Neuigkeit freut die gesamte Hämophilie-Gemeinschaft, also alle Menschen mit Hämophilie, ihre Angehörigen und die Pflegefachpersonen. Sie alle wissen, dass die Behandlung in der Schweiz und in allen Ländern, die über ausreichende Mittel verfügen, derzeit in der regelmässigen Verabreichung des Gerinnungsfaktors besteht. Diese Methode ist zwar hochwirksam und sicher, aber wegen des regelmässigen Spritzens, welches Blutungen verhindern oder heilen soll, auch sehr belastend. Die Behandlung könnte dank Gerinnungsfaktoren mit Langzeitwirkung allerdings bald schon einfacher werden. Das bedeutet z.B. im Falle von Hämophilie A, dass in Zukunft mit einer einzigen Spritze pro Woche die gleiche prophylaktische Wirkung erreicht würde wie jetzt mit dreimaligem Spritzen. Das wäre zweifellos ein Vorteil, doch Spritzen muss man immer noch.

Um ganz ohne Spritzen auszukommen, bieten sich zwei Möglichkeiten: entweder verfügt man über ein Medikament, das geschluckt werden kann, oder die Hämophilie wird geheilt. Die orale Einnahme ist leider unwirksam, da sowohl der Faktor VIII als auch der Faktor IX im Magen vernichtet werden. Die Heilung der Hämophilie durch Gentherapie ist die zweite Möglichkeit und die ultimative Herausforderung in der Hämophilie-Behandlung. Dabei muss der Körper des Patienten den fehlenden Faktor VIII oder IX selbst produzieren. Dazu muss in die Gene der betroffenen Person ein neues Gen eingeführt werden, welches in der Lage ist, den fehlenden Faktor VIII oder IX zu produzieren. In den letzten 20 Jahren gab es zahlreiche hoffnungsvolle Ansätze, die jedoch aus verschiedenen Gründen erfolglos blieben, oder aber der Spiegel der produzierten Gerinnungsfaktoren lag sehr tief und hatte eine äusserst begrenzte Wirkungsdauer.

Im Dezember 2011 wurde es dann plötzlich für die grosse Hämophilie-Gemeinschaft früher als erwartet Weihnachten: In einer der angesehensten medizinischen Fachzeitschriften, der *New England Journal of Medicine* erschien ein Artikel (Autor: A. Nathwani, 22.12.2011, Seiten 2357 bis 2365), der enorme Hoffnungen weckt. Er beschreibt, dass mit dem Spritzen einer einmaligen Dosis eines an ein Gen gekoppelten Virus, welches den Faktor IX entwickelt, während mehrerer Monate eine Teilkorrektur der Hämophilie B erreicht werden kann. Um das Gen in die Leberzellen zu transportieren, benutzten die Forscher einen adeno-assoziierten Virus (AAV). Dieser Virus wurde gewählt, da hier die Gefahr einer früheren Sensibilisierung gering ist. Diese könnte ansonsten eine Abwehrreaktion des Immunsystems auslösen und damit nicht nur den Erfolg der Therapie gefährden, sondern auch die Leber des Patienten angreifen. Der Virus verhält sich als Vektor (das ist wie ein Taxi), der das Gen an den richtigen Ort bringt, d.h. in die Leberzellen.

An dieser Studie in England beteiligten sich 6 Personen mit einer schweren Hämophilie B. Das an den Virus gekoppelte Gen des Faktors IX nistete sich in den Genen der Patienten ein, und diese begannen, selbst den fehlenden Faktor IX zu produzieren. Die Patienten waren je zu zweit in drei Gruppen aufgeteilt worden: die erste Gruppe erhielt eine schwache Dosis, die zweite eine mittlere Dosis und die dritte Gruppe erhielt eine starke Dosis. Entsprechend der injizierten Dosen des Virus, waren die Patienten in der Lage, ihren Faktorspiegel auf zwischen 2 und 11% zu erhöhen. Dadurch verringerte sich die Blutungsgefahr erheblich und die Lebensqualität verbesserte sich. Aus schweren Blutern wurden leichte oder mittlere Bluter. Sechs Monate später bekamen vier Patienten keine Faktor IX Injektionen mehr, spontane Blutungen traten nicht mehr auf. Manche haben mit Sportarten begonnen, von denen ihnen bis dahin abgeraten wurde (einer hat einen Halbmarathon gelaufen), was zeigt, welch grosser Schritt erreicht wurde. Die Nebenwirkungen der Behandlung sind gering. Man darf aber nicht vergessen, dass 20 Jahre Forschung, insbesondere an Tieren, notwendig war, um diese Gentherapie zu entwickeln.

Sind Menschen mit Hämophilie jetzt endgültig geheilt? Das kann man noch nicht sagen, auch wenn dies ein wichtiger Schritt in Richtung Heilung der Hämophilie B ist. Wir haben noch nicht genügend Abstand und Erfahrung, insbesondere was die Sicherheit dieser Art von Therapie angeht. Die Daten zeigen, dass es sich vermutlich eher um eine lange Remission als um eine Heilung handelt. Vielleicht müssen die Injektionen bei manchen Patienten nach einigen Monaten wiederholt werden.

Die Hoffnung wächst aber nicht nur in der Schweiz und in Ländern, in denen eine gute Behandlung mit Gerinnungsfaktoren besteht, sondern auch in Ländern ohne ausreichende Behandlung, in denen diese Art von Therapie Menschen mit Hämophilie behandeln könnte, die aus Kostengründen überhaupt keinen Zugang zu Gerinnungsfaktoren haben.

Das Forscherteam, wie andere Teams weltweit, arbeitet auch daran, eine Gentherapie für die Hämophilie A zu finden. Hier ergeben sich andere Probleme, da das Gen des Faktors VIII sehr viel grösser ist als beim Faktor IX. Doch Hoffnung gibt es auch hier. Und die Hoffnung auf eine Gentherapie besteht übrigens nicht nur für Patienten mit Gerinnungsstörungen, sondern auch für Menschen mit anderen genetischen Krankheiten wie beispielsweise Mukoviszidose.

# La thérapie génique de l'hémophile : un pas de géant vers une possible guérison

Voici une nouvelle qui réjouit toute la « communauté hémophile », c'est-à-dire les personnes avec hémophilie, leurs familles et les soignants. Comme cette communauté le sait, le traitement actuel repose, en Suisse et dans les pays avec des ressources suffisantes, sur l'administration régulière de facteurs de coagulation. Or ce traitement, même s'il est sûr et efficace, est astreignant, et ceci en particulier en raison des injections répétées pour prévenir ou traiter les hémorragies. Le traitement pourra être prochainement allégé avec l'apparition vraisemblable de facteurs à longue durée d'action, c'est-à-dire qu'au lieu par exemple de se piquer trois par semaine pour avoir une prophylaxie efficace en cas d'hémophilie A il sera possible de se piquer une seule fois par semaine. Ceci sera un plus indiscutable mais il faudra toujours faire des injections.

Pour échapper à ces injections deux solutions sont envisageables, à savoir disposer d'un produit qui puisse être pris par voie orale ou guérir l'hémophilie. L'administration orale n'est malheureusement pas efficace car le facteur VIII ou le facteur IX sont détruits dans l'estomac. La guérison de l'hémophilie par thérapie génique est une autre possibilité et en fait le but ultime du traitement de l'hémophilie. Elle consiste à ce que le corps du patient produise le facteur VIII ou le facteur IX manquant. Pour cela il faut insérer dans les gènes de la personne hémophile un nouveau gène capable de produire le facteur VIII ou le facteur IX manquant. Ces 20 dernières années il y a eu de nombreux espoirs mais pour différentes raisons cela n'a pas abouti et, quand cela a marché, les taux de facteurs produits étaient faibles et surtout avaient une efficacité d'une durée très limitée.

En décembre 2011 (c'était un peu Noël pour la communauté hémophile), un article capital est paru dans un des plus prestigieux journaux de médecine, le *New England Journal of Medicine* (premier auteur de l'article A. Nathwani, édition du 22 décembre 2011, pages 2357 à 2365). Cet article suscite un immense espoir. Il montre en effet qu'en injectant une seule dose d'un virus associé à un gène exprimant du facteur IX par une veine périphérique, on peut obtenir une correction partielle de l'hémophilie B et ceci pendant des mois. Pour transporter le gène fonctionnel dans les cellules du foie, les chercheurs ont choisi un type de virus appelé AAV. Ce virus est connu pour ne pas induire de maladie chez l'homme, pour sa stabilité dans les cellules qu'il infecte et pour sa faible détection par le système immunitaire. Ce virus est un vecteur (c'est comme un taxi) qui transporte le gène au bon endroit et la souche du virus choisie colonise plus spécifiquement les cellules hépatiques.

Cette étude anglaise a été effectuée avec la collaboration de 6 hémophiles B sévères. Ce qui s'est passé c'est que le gène du facteur IX associé au virus s'est inscrit dans les gènes des patients qui ont commencé à produire le facteur IX qui leur manque. Les patients étaient classés en trois groupes de deux : le premier groupe a reçu une faible dose, le deuxième une dose intermédiaire tandis que le troisième a bénéficié d'une injection à haute dose. En fonction des doses injectées de virus exprimant du facteur IX, les patients ont été capables de monter leur taux de facteur IX entre 2 et 11%, ce qui a diminué de manière radicale leur risque de saignements et donc amélioré leur qualité de vie. En fait ces patients hémophiles sévères sont donc devenus des hémophiles modérés ou légers. Après 6 mois quatre de ces patients ne

reçoivent plus d'injections de facteurs IX et les saignements spontanés n'ont pas repris. Certains ont effectué des activités physiques qui leur étaient interdites auparavant (un a fait un demi-marathon !), ce qui montre bien l'ampleur du pas franchi. Les effets secondaires du traitement ont été peu nombreux. Il est important de noter que ces résultats sont l'aboutissement de près de vingt années de recherches effectuées en particulier chez l'animal pour mettre au point une technique fiable et sûre de thérapie génique.

Est-ce que les hémophiles sont définitivement guéris ? Il est trop tôt pour le dire. Ce qu'on peut dire en tout cas c'est qu'un pas majeur vers la guérison de l'hémophilie B a été franchi, même si (et il faut être très prudent) nous manquons de recul, en particulier en ce qui concerne la sécurité de ce type de traitement. Les données actuelles montrent qu'il s'agit donc pour l'instant plus d'une longue rémission que d'une guérison et il est en effet possible qu'il faille répéter les injections au bout de quelques mois chez certains patients.

L'espoir n'est pas seulement pour les hémophiles en Suisse ou dans les pays où l'administration de facteurs est possible mais aussi pour les pays défavorisés où on peut espérer que ce type de traitement permettra de soigner des hémophiles qui ne peuvent accéder aux concentrés de facteurs, vu leurs coûts.

Il faut ajouter que cette équipe, comme d'autres équipes dans le monde, cherche les meilleures approches de thérapie génique également pour l'hémophile A. Ceci pose un peu plus de problèmes vu la taille du gène du facteur VIII qui est beaucoup plus grande que le facteur IX mais l'espoir est là. Cet espoir de thérapie génique n'est pas que pour les patients hémophiles mais aussi pour des patients souffrant d'autres maladies génétiques, comme la mucoviscidose par exemple.

# Fonds der Genfer Hämophilie-Gruppe

Jörg Krucker

Vor vielen Jahren hatten sich im Raum Genf Hämophile zu einer Vereinigung zusammengefunden. Sie waren offenbar vereinsmässig organisiert und verfügten auch über eigene finanzielle Mittel. Im Vorstand der SHG kam diese Genfer Gruppe von Zeit zu Zeit zur Sprache. Niemand wusste aber Genaueres über die Mitglieder und es wurde vermutet, dass die Organisation nicht mehr aktiv sei.

Schliesslich wurde die Geschäftsstelle SHG über das Sekretariat der Hämatologie des Unispitals Genf auf ein Konto aufmerksam, dass

der Genfer Hämophilie-Gruppe gehört haben soll. Leider seien keine Zeichnungsberechtigten mehr vorhanden.

Der Vorstand verfasste in der Folge ein Schreiben an die kontoführende Bank, wonach die SHG die rechtliche Nachfolgerin der Gruppe aus Genf sei. Nach längerem Hin und Her wurde der SHG ein Betrag von rund CHF 19'000.- überwiesen. Wir sind also unverhofft zu einem finanziellen Zustupf gekommen, fast wie die Jungfrau zum Kinde!

# Fonds du groupe genevois d'hémophilie

Il y a de nombreuses années, les hémophiles de la région de Genève s'étaient constitués en association. Ils étaient manifestement organisés selon le standard associatif et disposaient de leurs propres moyens financiers. Ce groupe genevois a été mentionné de temps à autre au Comité de l'A. S. H.. Mais personne n'avait d'informations précises sur les membres. On est même allés jusqu'à supposer que l'organisation n'était plus active.

Et puis voilà que l'attention du Siège social de l'A. S. H. a été attirée par l'intermédiaire du secrétariat de l'hôpital universitaire

d'hématologie de Genève sur l'existence d'un compte qui était censé appartenir au groupe genevois d'hémophilie. Mais il n'existait malheureusement plus de signataires.

Le Comité a alors entrepris d'écrire une lettre à la banque responsable du compte, afin de lui faire savoir que l'A. S. H. entrait en matière de succession juridique du groupe genevois. Après de longs échanges de correspondance, l'A. S. H. a eu la joie de voir virer sur son compte une somme d'environ CHF 19 000. Ce que nous avons accueilli comme un cadeau inespéré, un peu comme la vierge Marie l'enfant Jésus.

**Mitglieder für den Vorstand der SHG gesucht!**

**Recherche de membres pour le Comité de l'A. S. H. !**

## **Liebe Mitglieder der SHG**

Auf die nächste Vereinsversammlung vom 6. Mai in Emmetten NW verlassen Dorothee Schmid Bögli und Dany Planzer den Vorstand unserer Organisation. Beide sind langjährige und engagierte Mitglieder, die uns nun verlassen. Wir wünschen an dieser Stelle beiden viel Glück, gute Gesundheit und viel Befriedigung in den neuen Herausforderungen, die sie in Angriff nehmen!

Der Vorstand der SHG sucht deshalb neue Kolleginnen und Kollegen, welche bereit sind, unsere Organisation mitzugestalten, neue Ideen einzubringen und Bewährtes weiterzuentwickeln. Dazu braucht es Engagement, Sinn für Zusammenarbeit und natürlich auch gewisse Zeitressourcen. Die Aufgabe bringt u.a. auch die Möglichkeit, Kontakte über die Landesgrenzen hinaus zu knüpfen.

Sofern Sie sich angesprochen fühlen, zögern Sie nicht und kontaktieren Sie die Geschäftsstelle oder eines der Vorstandsmitglieder. Wir freuen uns auf Sie!

## **Bien chers membres de l'A. S. H.,**

Dorothee Schmid Bögli et Dany Planzer, membres du Comité de l'A. S. H. depuis de longues années, feront leurs adieux au Comité de notre organisation lors de la prochaine Assemblée générale, le 6 mai à Emmetten NW. Nous leur adressons dès à présent tous nos vœux de bonne continuation, de santé ainsi que beaucoup de satisfaction dans les nouveaux défis qu'ils se sont lancés.

C'est la raison pour laquelle le Comité de l'A. S. H. cherche de nouveaux collègues prêts à poursuivre la réalisation des projets de l'organisation, à apporter de nouvelles idées et à assurer le développement des acquis. Nous attendons un engagement, un bon sens de la collaboration et, bien sûr, du temps disponible. La fonction n'est pas sans offrir aussi, entre autres, des possibilités de contacts au-delà de nos frontières.

Si vous vous sentez concerné(e), n'hésitez pas à nous contacter, par l'intermédiaire du Siège social ou d'un membre du Comité. Nous nous réjouissons de vous avoir parmi nous !

# Wehrpflichtersatz und militärischer Ersatzdienst

Jörg Krucker

Die Geschäftsstelle der SHG hat im Dezember 2011 einen Brief an alle zwischen 18 und 32 Jahre alten Hämophilen gesandt. Aufgrund eines Urteils des Europäischen Gerichtshofes für Menschenrechte im 2009 hat nun der Bundesrat entschieden, ab 2012 den Militärdienst- und Zivildienstuntauglichen, welche nicht von der Wehrpflichtersatzabgabe befreit sind, einen militärischen Ersatzdienst anzubieten. Dieser soll in der Länge dem üblichen Militärdienst entsprechen. Wie diese persönliche Dienstleistung aussehen wird, hängt von den Fähigkeiten und Möglichkeiten des Einzelnen ab. Auch Personen, die bereits für untauglich erklärt worden sind, können bei der zuständigen kantonalen Stelle ein Gesuch einreichen für einen militärischen Ersatzdienst. Inzwischen haben einige in Frage kommende Mitglieder die entsprechenden Gesuche eingereicht.

Gemäss unseren Recherchen ist das Departement für Verteidigung, Bevölkerungsschutz und Sport derzeit daran, eine Verordnung auszuarbeiten. Diese soll bis Mitte Jahr in Kraft treten. Hernach müssen die Kantone die Verordnung umsetzen, d.h. die eingegangenen Gesuche prüfen und die Gesuchsteller informieren.

Das Ganze hat Auswirkungen auf die Wehrpflichtsteuer. Deshalb haben einige der Gesuchsteller ein Schreiben des Bundesamtes für Finanzen erhalten. Aber auch dieses hat vorerst noch keine Grundlage für irgendwelche Entscheide.

Wir werden die in Frage kommenden Hämophilen wieder informieren, sobald Neuigkeiten über das Thema vorliegen.

# Exemption de l'obligation militaire et service de remplacement

En décembre 2011, le Siège social de l'A. S. H. a envoyé une lettre à tous les membres âgés de 18 à 32 ans. Sur la base d'un jugement prononcé par la Cour de justice européenne pour les droits de l'Homme en 2009, le Conseil fédéral a décidé d'offrir, à partir de 2012, à tous ceux jugés inaptes au service militaire et au service civil et qui n'ont pas été libérés de la taxe d'exemption, la possibilité de faire un service militaire de remplacement. Au niveau de la durée, ce dernier doit correspondre au service militaire habituel. Au plan de sa réalisation en tant que prestation personnalisée, tout dépend des capacités et des possibilités de chacun.

Même ceux qui ont déjà été déclarés inaptes peuvent adresser une requête au service cantonal compétent, visant un service militaire de remplacement.

Depuis, quelques-uns de nos membres concernés par cette question ont fait parvenir la requête correspondante.

Conformément à notre enquête, le département de la défense, de la protection de la population et du sport est en train d'élaborer une ordonnance. Cette dernière devrait entrer en vigueur vers le milieu de l'année. Après quoi, les cantons devraient procéder à une mise en application de ladite ordonnance, c'est-à-dire examiner la requête reçue et informer le demandeur.

Il va de soi que l'ensemble de cette innovation a des répercussions sur l'impôt militaire. C'est la raison pour laquelle quelques requérants ont reçu une lettre de l'office fédéral des finances. Mais cette dernière n'est pas encore la base d'une décision quelconque.

Nous ne manquerons pas d'informer les hémophiles concernés pas cette question, dès que des changements seront apportés à ce sujet.

# Jahresstatistik 2010 der WFH

Jörg Krucker

**Im Dezember 2011 hat die World Federation of Hemophilia WFH Zahlen veröffentlicht, welche 106 Länder in detaillierter Form über das Jahr 2010 geliefert haben (Annual Global Survey) .**

Die Jahresstatistik enthält u.a. die Zahl der erfassten Personen nach Art der Blutgerinnungsstörung, den Faktorverbrauch, die Bevölkerungsstatistik der einzelnen Länder, die Anzahl Betroffener mit Hemmkörper, HIV und HCV etc.

Solche Statistiken sind eine Ansammlung von vielen Zahlen und verwirren auf den ersten Blick ziemlich. Es braucht etwas Zeit, um sich im Zahlensalat einigermaßen zurechtzufinden. Aber nach und nach klärt sich die Sicht etwas und es werden Vergleiche möglich, welche erstaunen und teilweise erschrecken. Es wird einem wieder bewusst, welch krasse Unterschiede nach wie vor zwischen der Ersten und der Dritten Welt herrschen.

Bevölkerungszahl in den erfassten 106 Ländern	6'176'411'696
erfasste Menschen mit Blutgerinnungsstörungen	257'182 <sup>1)</sup>
– davon mit Hämophilie A und B	162'781
– davon mit von Willebrand	65'100
– davon mit anderen Blutgerinnungsstörungen	29'301

**Faktorverbrauch pro Kopf**

Spitzenreiter weltweit beim Verbrauch von Faktor VIII ist Neuseeland mit 9,732 Einheiten pro Kopf der Bevölkerung, Schlusslicht Bangladesch bringt es grade mal auf 0,00032 Einheiten. In Europa hat England den höchsten Verbrauch mit 7,511 Einheiten. Schlusslichter sind Moldawien und Albanien mit je 0,40 Einheiten. Schweiz: 4,94. Der Durchschnitt weltweit ist bei 1,433 Einheiten.

**Hemmkörper**

Menschen mit Hämophilie A sind unterschiedlich häufig mit Problemen in Bezug auf Hemmkörper konfrontiert. Bei den meisten Ländern sind die Prozentzahlen der Betroffenen im einstelligen Bereich. Die Schweiz weist 2 % aus. Die höchsten Anteile weisen Kuba mit 18 % bzw. Indonesien mit 19 % auf. Weltweit sind fast 100'000 Menschen mit Hämophilie A und rund 25'000 mit Hämophilie B statistisch erfasst, bei denen Hemmkörper festgestellt wurden.

**HIV- und HCV-Infizierte**

Bei HIV sind die Zahlen wenig aussagekräftig, insbesondere bei den Ländern der 3. Welt. Aber auch von den Industrieländern sind die Angaben oft nicht vollständig. Auch die Schweiz macht dazu keine Meldung. Erstaunlicherweise hat hier Spanien den höchsten Anteil mit 24,7 %, gefolgt von Japan mit 14,3 und den USA mit 11,5 %. Weltweit sind 6'073 Hämophile mit HIV registriert, was 4,5 % der Betroffenen entspricht.

Etwas anders präsentieren sich die Zahlen bei HCV. Weltweit sind 24'242 von dieser Krankheit betroffen, d.h. 18 % der Hämophilen. Die höchsten Werte weisen hier Rumänien (56,7 %) und Tunesien (56,0 %) auf, gefolgt von Spanien mit 53,2 %. Über 40 % Anteil weisen auch Georgien, Kroatien, Iran, Japan und Slowenien auf. Auch die USA haben mit 37,0 % einen sehr hohen Wert.

**Gesundheitssysteme**

Wir wissen, dass nicht überall auf der Welt Betroffene Zugang zu Hä-mophilie-Zentren haben. Einen der schlechtesten Werte weist China auf. Es hat dort wohl 62 offizielle Behandlungszentren, jedoch sind nur 10 % der erfassten Betroffenen in diesen Zentren in Behandlung. Was bei uns eine Selbstverständlichkeit ist, die Prophylaxe bei Kindern und Jugendlichen in Form einer Dauersubstitution, ist z.B. in Malaysia die Ausnahme. Dort erhalten nur ca. 5 % der unter 18 Jährigen regelmä-sig Gerinnungspräparate. In der Schweiz sind es 85%.

Wenn man diese Zahlen zur Kenntnis nimmt, so wird klar, weshalb die WFH den Slogan «Treatment for all» (Behandlung für alle) überall propa-giert. Vielleicht erleben wir noch die Zeiten, wo die Statistik der WFH keine grossen Unterschiede zwischen den Ländern mehr aufweist.

.....  
<sup>1)</sup> 1999 waren erst gut 100'000 erfasst. Wenn man davon ausgeht, dass auf 10'000 Menschen 1 Person mit einer Blutgerinnungsstörung kommt, so leben ca. 600'000 davon in den 106 Ländern. Es sind je-doch nur rund 40 % aller Betroffenen erfasst.



# Statistiques pour l'année 2010 effectuées par la FMH

En décembre 2011, la Fédération Mondiale de l'Hémophilie (FMH) a publié des chiffres relatifs à l'année 2010, livrés sous une forme détaillée pour 106 pays (Annual Global Survey).

Les statistiques annuelles portent, entre autres, sur le nombre de personnes enregistrées en fonction du type de trouble de la coagulation, de la consommation de facteurs, de la population dénombrée dans chaque pays, du nombre de personnes sujettes aux anticorps ou victimes de VHI ou de VHC, etc....

De telles statistiques constituent une accumulation de chiffres indénombrables. Au premier coup d'œil, elles ont quelque chose de désorientant. C'est une telle salade de chiffres qu'il faut un peu de temps pour s'y retrouver. Peu à peu, on finit par trouver les repaires nécessaires à des comparaisons possibles, lesquelles ne manquent pas de nous étonner et de nous effrayer en partie. Et c'est encore une fois l'occasion de prendre conscience du gouffre qui existe entre les pays occidentaux et le tiers-monde.

Nombre d'habitants enregistrés dans les 106 pays :	6 176 411 696
Nombre de personnes diagnostiquées pour troubles de la coagulation :	257 182 <sup>1)</sup>
– dont hémophilies A et B :	162 781
– dont maladie de von Willebrand :	65 100
– dont autres troubles de la coagulation :	29 301

## Consommation de facteurs par tête

Le leader mondial en matière de consommation de facteur VIII est la Nouvelle-Zélande avec 9,732 unités par tête. La lanterne rouge est le Bangladesh avec 0,00032 unités. En Europe, c'est l'Angleterre qui arrive en tête avec 7,511 unités. A l'autre extrémité se trouvent la Moldavie et l'Albanie avec 0,40 unités. La Suisse: 4,94. La moyenne mondiale se situe à 1,433 unités.

## Anticorps

Les personnes atteintes d'hémophilie A sont fréquemment, quoique de manière différenciée, confrontées au problème des anticorps. Dans la plupart des pays, les taux de personnes concernées se situent dans une marge d'un seul chiffre. La Suisse enregistre un pourcentage de 2 %. Les taux les plus élevés sont annoncés à Cuba avec 18 % et en Indonésie avec 19 %. Au niveau mondial, on a recensé presque 100 000 personnes atteintes d'hémophilie A et environ 25 000 cas d'hémophilie B chez lesquelles un problème d'anticorps a été diagnostiqué.

## VHI et VHC

Dans les cas d'infectés par le VHI, les chiffres demeurent de faible pertinence, notamment en provenance des pays du tiers-monde. Mais aussi les pays industrialisés fournissent pas de chiffres complets. De la Suisse il y a pas de chiffres là-dessous. Il est étonnant de constater que c'est l'Espagne qui annonce le taux le plus élevé, avec 24,7 %, suivie par le Japon avec 14,3 % et les USA avec 11,5 %. Au niveau mondial, on recense 6073 hémophiles infectés par le VHI, ce qui correspond à 4,5 % des personnes concernées.

Les chiffres relatifs au VHC offrent un profil un peu différent. Au niveau mondial, cette maladie touche 24 242 personnes, c'est-à-dire 18 % des hémophiles. Les taux les plus élevés sont enregistrés en Roumanie (56,7 %) et en Tunisie (56,0 %). Arrive ensuite l'Espagne avec 53,2 %. Un taux de 40 % a été également recensé en Géorgie, en Croatie, en Iran, au Japon et en Slovénie. Les USA attestent aussi de valeurs très élevées avec 37,0 %.

## Système de la santé

Nous savons que les personnes concernées n'ont pas toutes dans le monde accès à des centres d'hémophilie. C'est en Chine que la situation est la plus mauvaise. Certes, il existe 62 centres officiels de traitement mais seuls 10 % des personnes diagnostiquées bénéficient de soins dans ces centres. Ce qui chez nous va de soi, à savoir la prophylaxie chez les enfants et les adolescents sous forme de substitution continue, est, par exemple, une exception en Malaisie. Dans ce pays, seuls environ 5 % des moins de 18 ans reçoivent régulièrement des préparations coagulantes. En Suisse, le taux s'élève à 85 %.

Lorsque l'on prend conscience de la valeur de ces chiffres, on comprend pourquoi la WFH propage partout le slogan « treatment for all » (traitement pour tout le monde). Il nous sera peut-être donné de vivre une ère qui ne présente plus des différences statistiques aussi considérables entre les pays.

.....  
<sup>1)</sup> En 1999, seules 100 000 personnes étaient recensées. Si l'on part du principe qu'une personne sur 10 000 est atteinte de troubles de la coagulation, cela signifie qu'il en existe environ 600 000 dans les 106 pays. Mais seuls 40 % des personnes concernées ont été recensées.

# Herbsttagung Zürich

Dr. Brigit Brand

Die Herbsttagung übernahm das Schwerpunkt-Thema der SHG Frauen und Gerinnungsstörungen. Alle Vortragenden waren Frauen, im Publikum waren aber auch viele Männer, die die Themen mit Interesse verfolgten.

Frau PD Dr. J. Kremer, Inselspital Bern, machte in einem anschaulichen Referat «Von Willebrand Syndrom: Klinisches Bild und Behandlung» das Publikum mit der häufigsten Gerinnungsstörung, die sowohl Frauen als auch Männer betreffen kann, vertraut. Das zweite Referat von PD Dr. Gabriele Merki-Feld, Leiterin Kontrazeption und Adoleszenz, Klinik für Reproduktions-Endokrinologie am Universitätsspital Zürich befasste sich mit «Starke Menstruationen (Hypermenorrhoe): Ursachen und Tipps». Sie finden in diesem Bulletin eine Zusammenfassung der Präsentation.

Teil 2 widmete sich den Überträgerinnen (Konduktorinnen). Auch 100 Jahre nach dem Buch von Ernst Zahn (1911) «Die Frauen von Tanno» sind diese Frauen mit vielen Fragen, Herausforderungen, Unsicherheiten, Vorurteilen und Widerständen konfrontiert. Ziel war Erfahrungen auszutauschen, Kontakte herzustellen, Unterstützung für Betroffene anzubieten.

« Die Tatsache besteht noch. Noch ist keine der Frauen von Tanno vom Bunde abgefallen. Das Interesse der Außenwelt für das seltsame Dorf ist stiller geworden, die Neugier einer schlichten Bewunderung gewichen. Noch gilt der Name: die Nonnen von Tanno. Und er hat seine Berechtigung, denn noch immer wenn die Frauen sonntags in dunkler Gewandung in langer Reihe aus der Kirche des Jon Flury kommen, haben sie etwas Nonnenhaftes, das schöne Fräulein Balmott zumeist, das an ihrer Spitze geht. Sie haben es in der äußeren Erscheinung und ihrem Willen, ehelos zu bleiben, so dass Siechtum erlösche. Sie haben auch ein warnendes Beispiel mehr; denn der lachende Dominik Maler hat sich, beim Holzhacken mit einem Mädchen sorglos schäfernd mit der Axt einen Finger von der Hand geschlagen und der Doktor Semadini kam zu spät, das heiss entströmende Blut zu stillen. Seitdem ist der Ernst der Frauen von Tanno noch grösser. Und sie hüten den Knaben der Zuftina Figi. Vielleicht, dass sie auch ihn zu dem Opfer erziehen, zu dem sie selber die Treue und Kraft zu haben scheinen. »

Auszug «Die Frauen von Tanno»

Brigitte Brand führte mit einer theoretischen Präsentation das Thema Konduktorinnen ein. Danach moderierten Frau PD Dr. Manuela Albisetti und Elsbeth Kägi vom Kinderspital eine Diskussion mit 2 Beiträgen von betroffenen Müttern. Mutig erzählten die beiden Frauen ihre unterschiedlichen «Lebensgeschichten». Sie sprachen offen über Familienplanung, ihre Gefühle, Zweifel und Ängste, was sie wieder tun oder anders machen würden. Das Ziel war, durch Erfahrungsaustausch anderen Betroffenen zu helfen. Zudem wurden Tabus angesprochen wie zum Beispiel Schuldgefühle. Unvermeidlich lösten sie bei den Zuhörern verschiedene Emotionen aus.

## Überträgerinnen der Hämophilie (Konduktorinnen): Theorie

Dr. Brigit Brand

### Definitionen:

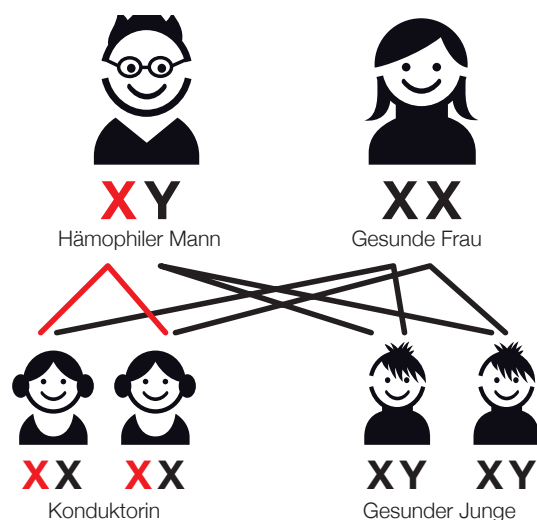
Sichere (obligate) Konduktorinnen sind

- Leibliche Töchter eines Hämophilen
- Mütter eines hämophilen Sohnes, wenn mehrere Betroffene in Familie
- Mütter mit mehr als einem hämophilen Sohn

### Mögliche Konduktorinnen

- Mutter eines einzelnen Hämophilen (80%)
- Schwester eines Hämophilen (50%)
- Töchter einer Konduktorin (50%)
- Weitere Frauen aus mütterlichem Stamm

Heutzutage sind ca. 40% der Hämophilen sogenannte «Spontanmutationen», d.h. es sind keine weiteren Familienmitglieder mit einer Hämophilie bekannt. In ca. 80% der Mütter eines Hämophilen findet man aber die Mutation auf dem X Chromosom



auch. Diese Abklärung ist oft für die Frauen sehr wichtig, um abzuschätzen, ob auch weitere Kinder betroffen sein könnten. Nur bei einem kleinen Anteil (ca. 20%) tritt die Mutation erst in der Embryogenese (ungeborene Leibesfrucht) und somit nur beim Sohn auf.

**Vererbungsschema**

Bei sicheren Konduktorinnen genügt eine Faktor-VIII-Bestimmung. Bei möglichen Konduktorinnen empfiehlt es sich, frühzeitig vor einer allfälligen Schwangerschaft eine genetische Untersuchung durchzuführen. Idealerweise sollte zuerst die Mutation bei einem männlichen Familienmitglied gesucht werden, da dies einfacher ist als bei einer möglichen Konduktorin (wo es ja immer ein zweites unauffälliges X-Chromosom gibt). Die häufigste Mutation bei der Hämophilie A mit ca. 40% ist die Inversion im Intron 21, so dass es sich lohnen kann, diesen Test auch in Unkenntnis der Mutation in der betroffenen Familie durchzuführen. Bei der Hämophilie B ist das Muster der verschiedenen Mutationen sehr breit. Die Kosten für die genetische Untersuchung werden von den Krankenkassen bei möglichen Konduktorinnen übernommen. Wichtig ist, dass immer zusammen mit den Laboruntersuchungen (genetische Untersuchung, aber auch Faktor VIII Bestimmung) eine Beratung durch einen spezialisierten Arzt (am besten an einem Hämophiliezentrum) erfolgt. Der Schweregrad der Hämophilie bleibt in der Familie stets derselbe. Bei schwerer und mittelschwerer Hämophilie ist auch das gleiche klinische Bild zu erwarten. Bei milder Hämophilie kann es zu gewissen Unterschieden im Alltagsbild kommen. Konduktorinnen haben theoretisch einen Faktor VIII oder IX-Spiegel von 50%. Aufgrund des sog. Lyonisierungseffektes kann die Aktivität von 20-100% variieren. Je nachdem können diese Frauen auch Zeichen einer verstärkten Blutungsneigung aufweisen. Bei ausgeprägten Symptomen einer Blutungsneigung sollten aber immer auch andere Störungen der Blutgerinnung gesucht werden (am häufigsten ist das

von Willebrand Syndrom). Während der Schwangerschaft sollte eine Konduktorin durch ein Hämophiliezentrum mitbetreut werden, damit die Geburt für Mutter und Kind gut vorbereitet werden kann. Faktorspiegel > 50-60% gelten als sicher, sowohl für den Geburtsablauf als auch für eine rückenmarksnahe Anästhesie. Geburten von männlichen Foeten sollten in einer entsprechend ausgerüsteten Klinik stattfinden, damit eine korrekte Nabelschnurblutuntersuchung durchgeführt und bei Bedarf ein Faktorpräparat zur Verfügung gestellt und kurzfristig ein Neonatologe beigezogen werden kann.. Wichtig in allen Phasen ist die psychologische Betreuung und Beratung.

**Starke Menstruationen (Hypermenorrhoe): Ursachen und Tipps**

PD Dr. Gabriele Merki-Feld

**Starke Menstruationen (Hypermenorrhoe): Ursachen und Tipps**

Etwa 20% der Frauen im reproduktiven Alter sind betroffen von einer zu starken Menstruationsblutung. Die Ursachen können vielfältig sein. Diagnostisch müssen bei einer Hypermenorrhoe immer organische Ursachen (schwangerschaftsassozierte Blutung, Karzinom, Infektion, Polyp, Muskelknoten in der Gebärmutter (MYOM) oder eine Störung der Blutgerinnung ausgeschlossen werden. In 50% der Fälle lässt sich keine organische Ursache nachweisen (idiopathische Hypermenorrhoe). Die idiopathische Hypermenorrhoe aber auch die starke Blutung bei Gerinnungsstörungen eignen sich gut für eine Therapie mit Hormonen.

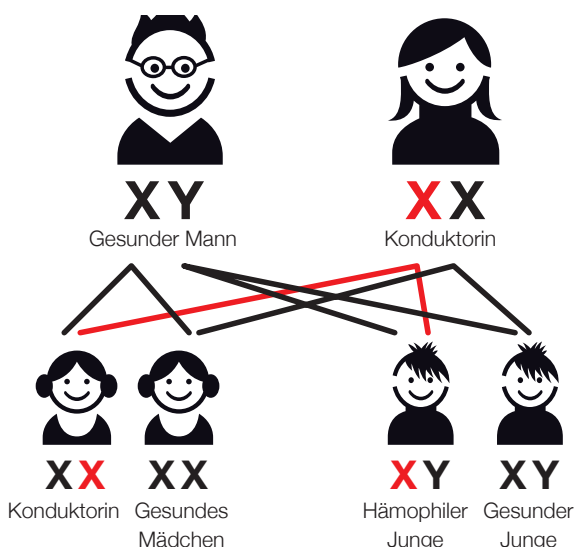
**Definition und Diagnostik**

Die Diagnostik der Hypermenorrhoe in der ärztlichen Praxis ist komplex. Die Wahrnehmung der Stärke der Monatsblutung ist in der Regel von subjektiven Vorstellungen der Frau geprägt. Anamnestische Angaben über Tagesverbrauch von Tampons und Binden reflektieren mehr das Hygieneverhalten der einzelnen Frau, als die Intensität ihrer Blutung. Auch Blutungskalender widerspiegeln die subjektive Wahrnehmung und korrelieren nur teilweise mit dem tatsächlichen Blutverlust. Von einer zu starken Blutung geht man aus, wenn bei einer Monatsblutung mehr als 80 ml Blut verloren werden. Der normale Blutverlust liegt bei etwa 40ml. Ein zu starker Blutverlust kann zur Blutarmut (Anämie) und zum Eisenmangel führen.

In der täglichen Praxis ist der Arzt auch heute noch auf die subjektiven Angaben der Patientin angewiesen. Die Diagnose einer Anämie bei einer Patientin mit Hypermenorrhoe kann hilfreich sein bei dem Entscheid für eine mehr oder weniger intensive Therapie. Aber auch die subjektiv störende zu starke Menstruationsblutung ohne Anämie, sollte behandelt werden, da sie die Lebensqualität der Frau sehr einschränken kann. Ein Kalender mit Aufzeichnung der Blutungsdauer und intensität kann die Diagnostik und auch den Therapieerfolg unterstützen.

**Ursachen**

Die starke Blutung ohne organische Ursache tritt häufig in den Wechseljahren oder auch im Teenageralter auf, wenn die Regulation des Zyklus noch nicht optimal funktioniert und es auch nur unregelmässig zum Eisprung kommt. Bei 11-16% der Frauen mit verstärkter oder verlängerter Blutung ohne fassbare gynäkologische Ursache findet sich eine Störung der Gerinnung, meist das von Willebrand-Syndrom. Eine Gerinnungsstörung ist wahrscheinlich und sollte ausgeschlossen werden,



wenn die Menstruation von Beginn an bereits sehr stark ist und andere Hinweise auf eine erhöhte Blutungsneigung bestehen (Nasenbluten, verlängerte Blutung nach Verletzung).

Typische häufige organische Ursachen der Hypermenorrhoe sind Myome oder Polypen, selten der Gebärmutterkrebs. Eine schwangerschaftsbedingte Blutung muss immer ausgeschlossen werden.

### Medikamentöse Therapien

Heute steht ein breites Spektrum an wirksamen medikamentösen Therapien zur Verfügung. Operative Massnahmen, wie Entfernung der Gebärmutter oder der Myome und die lokale Zerstörung der Gebärmutter-schleimhaut werden daher eher selten angewandt und sind am ehesten indiziert, wenn medikamentöse Massnahmen nicht erfolgreich sind oder wegen Nebenwirkungen nicht gut toleriert werden.

Basis der hormonalen Therapie sind Gelbkörperhormone, die das Wachstum der Gebärmutter-schleimhaut hemmen. Sie können alleine gegeben werden, als Tabletten oder wenn auch eine Schwangerschaftsverhütung gewünscht wird in Form der kombinierte Antibabypille oder als 3-monatliche Injektion. Die dritte Form der Applikation des Gelbkörperhormons ist die gestagenfreisetzende Intrauterinspirale. Hier wird das Hormon direkt aus der Spirale an die Gebärmutter-schleimhaut lokal abgegeben.

Bei bekannter Gerinnungsstörung sind sogenannte Hemmer der Fibrinolyse sehr wirksam. Pro Monat müssen sie für 3-5 Tage eingenommen werden. Polypen der Gebärmutter werden operativ entfernt, Muskelknoten nur dann, wenn hormonale Therapien nicht helfen. Falls sehr viele Muskelknoten vorhanden sind ist auch die Gebärmutterentfernung zu erwägen. Starke Blutungen in den Wechseljahren können alternativ zur Hormontherapie oder bei Unverträglichkeit der Hormontherapie durch eine lokale Verödung der Schleimhaut behandelt werden. Dieser kleine operative Eingriff führt aber nicht immer zu einem zufriedenstellenden Ergebnis.

### Schlussfolgerung

Zur Behandlung der verstärkten Menstruationsblutung liegt ein breites Spektrum an medikamentösen Therapien zur Verfügung. Operative Massnahmen sind selten erforderlich.

# Résumé de la Journée d'automne

La Journée d'automne a mis l'accent sur le thème des femmes de l'A. S. H. et les troubles de la coagulation. Les conférences ont été menées par des femmes, ce qui n'a pas exclu que bon nombre d'hommes soient présents dans le public, pour participer aux présentations et discussions avec un vif intérêt.

Madame PD Dr. J. Kremer de l'Hôpital Universitaire de Berne (Insel-spital) de Berne a familiarisé le public avec le syndrome de von Willebrand, son tableau clinique et son traitement, à travers un exposé clair. Il s'agit du trouble de la coagulation le plus fréquent, qui peut aussi bien toucher des femmes que des hommes. Le deuxième exposé mené par PD Dr. Gabriele Merki-Feld, responsable de la contraception et de l'adolescence à la clinique de reproduction et d'endocrinologie de l'hôpital universitaire, a porté sur le problème des « Fortes menstruations (hyperménorrhée) : causes et conseils ». Un résumé de cet exposé est publié dans ce bulletin.

La deuxième partie de la journée a été consacrée aux conductrices. Même 100 ans après la publication du livre de Ernst Zahn (1911) « Les femmes de Tanno », de telles femmes sont encore et toujours confrontées à de nombreuses questions, à de grands défis, connaissent l'insécurité, doivent faire avec les préjugés et les résistances. L'objectif était de favoriser les échanges d'expériences, la création de contacts et d'offrir un soutien aux femmes concernées.

« Le fait demeure. Aucune des femmes de Tanno n'a été reniée par la communauté. L'intérêt du monde extérieur pour ce village étrange est certes devenu moins vif, en effaçant ainsi la curiosité par une admiration sans fard. Mais ce nom résonne encore : les religieuses de Tanno. Ce qui est justifié. Car même lorsque les femmes sortent le dimanche de l'église de Jon Flury, toutes vêtues de sombre et dans un long cortège, elles ont quelque chose de religieux, surtout la belle demoiselle Balmott qui vient en tête. Ce n'est pas que dans leur apparence, c'est aussi au cœur de leur volonté qu'elles se doivent de demeurer recluses, afin que l'infirmité s'éteigne. Un exemple les met encore en garde. Dominik Maler, celui qui riait toujours, a, en coupant du bois, joué négligemment de la hache sur le doigt d'une jeune fille. Le Docteur Semadini est arrivé trop tard. Le sang ne cessait de couler. Depuis, le sérieux des femmes de Tanno n'en est devenu que plus grand. Et elles gardent le fils de Zuftina Figi. Peut-être font-elles de lui une victime, de laquelle elles semblent tirer leur foi et leur force. »

Brigitte Brand a introduit le thème des conductrices de manière théorique. Puis, Mesdames PD Dr. Manuela Albisetti et Elsbeth Kägi

de l'hôpital pour enfants ont ensuite animé une discussion, à l'appui de deux témoignages apportés par deux mères concernées. C'est avec courage que ces deux femmes ont raconté leur « histoire », pourtant si différente. Elles ont parlé de planning familial, de ressenti, de doutes et de peurs, de ce qu'elles feraient aujourd'hui peut-être différemment. L'objectif était d'entrer en aide à d'autres personnes concernées, à travers un partage d'expériences. On a en outre fait en sorte d'aborder le problème tabou qui est celui des sentiments de culpabilité. Un tel débat a inévitablement entraîné l'expression de diverses émotions parmi les auditeurs.

l'hémophilie A est, dans 40% des cas, l'inversion dans l'intron 21, si bien que cela peut valoir la peine d'effectuer ce test, même sans connaissance de la mutation au sein de la famille concernée. Dans l'hémophilie B, le modèle de mutation est très diversifié. Les coûts de l'examen génétique sont pris en charge lors de conductrices potentielles. Il est essentiel que la consultation d'un médecin spécialisé (le mieux d'un centre d'hémophilie) accompagne toujours les examens effectués en laboratoire (examen génétique, également pour la détermination du facteur VIII). Le degré de gravité d'une hémophilie est constant au sein d'une même famille. Lors d'hémophilie grave et de moyenne gravité, on peut s'attendre à un tableau clinique identique. Lors d'hémophilie de faible gravité, il peut se produire certaines variations dans la vie quotidienne.

## Conductrices de l'hémophilie : théorie

Dr. Brigit Brand

### Définitions :

Les conductrices de rigueur sont :

- la fille biologique d'un hémophile,
- la mère d'un fils hémophile, en présence de plusieurs personnes concernées dans la famille,
- la mère de plus d'un fils hémophile.

Les conductrices éventuelles sont :

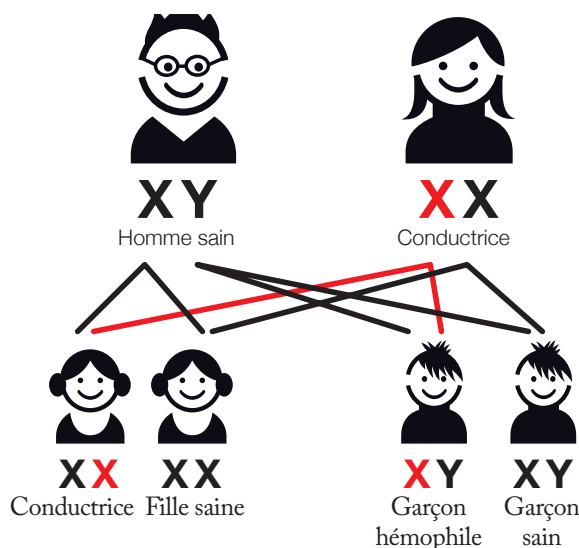
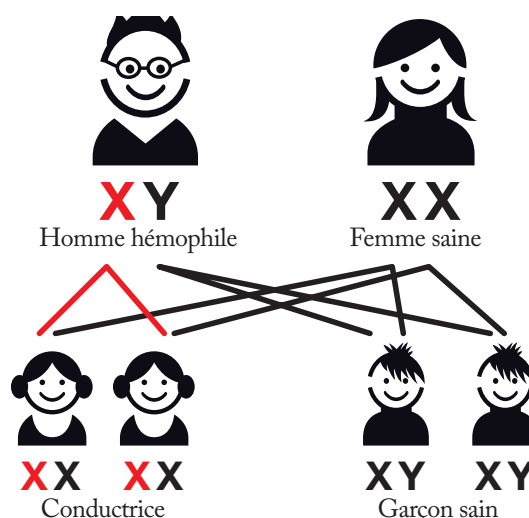
- la mère d'un seul hémophile (80%),
- la sœur d'un hémophile (50%),
- la fille d'une conductrice (50%),
- tout autre femme de la filiation maternelle.

On recense aujourd'hui 40% de cas d'hémophilies issus des soi-disant « mutations spontanées », ce qui signifie aussi qu'aucun autre cas d'hémophilie n'est connu dans la famille. Dans 80% des cas de mères d'un enfant hémophile, on rencontre aussi la mutation du chromosome X. Cette mise à jour est souvent importante pour les femmes qui peuvent ainsi évaluer le risque d'autres enfants concernés. Dans un faible pourcentage des cas (env. 20%), la mutation n'apparaît qu'au stade de l'embryogénèse (lors d'un embryon qui n'arrive pas jusqu'à la naissance) et ainsi que chez les fils.

### Schéma de transmission héréditaire

Dans les cas de conductrices de rigueur, il suffit de déterminer le facteur VIII. Dans les cas de conductrices potentielles, il est recommandé de procéder à un examen génétique avant toute grossesse éventuelle. Il serait en fait idéal de procéder tout d'abord à un examen de la mutation chez un membre masculin de la famille, étant donné que cela est plus simple que chez une conductrice potentielle (chez laquelle il existe fréquemment un deuxième chromosome X qui n'apparaît pas). La mutation la plus fréquente dans

Au plan théorique, les conductrices ont un facteur VIII ou un bilan de facteur de 50 %. En raison du soi-disant effet de fluidification, l'activité peut varier de 20 à 100 %. En fonction de quoi, ces femmes peuvent manifester aussi les signes d'une plus forte tendance hémorragique. Lorsque les symptômes hémorragiques sont marqués, il serait bon de toujours procéder à l'examen d'autres troubles possible de la coagulation (le plus souvent, il s'agit du syndrome de von Willebrand).



Pendant la grossesse, la conductrice doit être prise en charge par un centre d'hémophilie, dans le but d'une bonne préparation de la mère et de l'enfant à la naissance. Un taux de facteur supérieur à 50-60% donne des indications sur la manière de procéder pendant l'accouchement et parle aussi pour une anesthésie à proximité de la moelle épinière. Les naissances de garçons doivent être effectuées dans une clinique équipée en conséquence, afin qu'un examen de sang dans le cordon ombilical soit effectué correctement et qu'en cas de besoin, une préparation factorielle soit à disposition et que l'on puisse faire appel à un néonatalogue. Dans toutes les phases, il est essentiel de soigner les soins et les conseils au plan psychologique.



## Menstruations abondantes (hyperménorrhée) : causes et conseils

PD Dr. Gabriele Merki-Feld

Environ 20 % des femmes en âge de reproduction sont touchées par ce problème. Toutes sortes de causes peuvent être attribuées à ce symptôme. Au plan du diagnostique, les causes organiques (hémorragies associées à la grossesse, cancer, infection, polype, nœuds dans le tissu musculaire de l'utérus (myome)) ou un trouble de la coagulation doivent être exclus. Dans 50 % des cas, aucune cause organique ne peut être mise en évidence (hyperménorrhée idiopathique). Mais l'hyperménorrhée idiopathique ainsi que les fortes hémorragies lors de troubles de la coagulation répondent à un traitement à base d'hormones.

### Définition et diagnostique

Le diagnostique de l'hyperménorrhée dans le traitement médical est complexe. La perception de l'abondance des menstruations est en règle générale empreinte d'idées très subjectives chez la femme. Les données anamnestiques de l'utilisation quotidienne des tampons et couches périodiques attestent plus souvent d'un comportement individuel par rapport à l'hygiène que de l'intensité du saignement.

Même le calendrier menstruel qui est davantage un reflet des perceptions subjectives de la femme n'atteste que d'une corrélation partielle avec les pertes de sang effectives. On parle de menstruation abondante lorsque plus de 80 ml de sang sont perdus lors des règles. La norme se situe à environ 40 ml. Des pertes de sang trop abondantes peuvent conduire à l'anémie ou à une carence en fer.

Dans la pratique médicale quotidienne, le médecin dépend encore aujourd'hui des données subjectives de la patiente. Le diagnostique d'une anémie chez une patiente qui se plaint d'hyperménorrhée peut être précieux dans l'orientation d'un traitement plus ou moins intensif. Le trouble subjectif relatif à des menstruations trop abondantes en l'absence d'anémie devrait toutefois être traité. Il peut en effet porter atteinte à la qualité de vie de la femme. L'établissement d'un calendrier avec indications sur la durée des règles et leur intensité peut être un soutien pour le diagnostique et le succès du traitement.

### Causes

Des menstruations abondantes sans cause organique apparaissent souvent au moment de la ménopause ou à l'âge de l'adolescence, dès lors que la régulation du cycle ne fonctionne pas de manière optimale et que l'ovulation ne s'effectue pas régulièrement.

Chez 11 à 16 % des femmes atteintes de menstruations abondantes ou prolongées, sans qu'un diagnostique gynécologique puisse être établi, il existe un trouble de la coagulation. Il s'agit le plus souvent du syndrome de von Willebrand. Un trouble de la coagulation peut et doit être exclu, si les menstruations sont fortes dès le début et que d'autres indications de saignements ont été enregistrées (saignements de nez, hémorragie prolongée après une blessure). Les causes organiques fréquentes typiques de l'hyperménorrhée sont les myomes et les polypes. Il est rare qu'il s'agisse de cancer de l'utérus. Une hémorragie due à la grossesse est impensable.

### Traitements médicamenteux

Il existe aujourd'hui un spectre étendu de traitements médicamenteux efficace. Des interventions comme l'ablation de l'utérus ou d'un myome, laquelle aboutit à une destruction locale de la membrane utérine, sont donc rarement effectuées et ne sont tout au plus indiquées que lorsque les mesures médicamenteuses se sont soldées par un échec. Les problèmes liés aux effets secondaires des médicaments sont à inclure dans ce cas.



Le traitement hormonal est basé sur l'introduction d'un corps jaune qui a pour effet de freiner la croissance de la muqueuse utérine.

Il peut tout au plus être administré sous forme de comprimés ou comme contraception, combiné avec la pilule, ou sous forme d'injection tous les trois mois. Il existe une troisième forme d'application du corps jaune, la spirale intra-utérine pour la libération de l'hormone gestagène. Dans ce cas, l'hormone est administrée directement par l'intermédiaire de la spirale dans la muqueuse utérine locale.

Lors d'un trouble connu de la coagulation, le soi-disant inhibiteur de la fibrinolyse est très efficace. Il doit être administré 3 à 5 jours par mois.

Les polypes présents dans l'utérus sont éliminés chirurgicalement. Les nœuds musculaires, quant à eux, seulement lorsqu'un traitement médical n'agit pas. Lorsque les nœuds musculaires sont nombreux, on peut évaluer la nécessité de l'ablation de l'utérus. De fortes menstruations à la ménopause peuvent conduire à un traitement hormonal ou lors d'une incompatibilité du traitement, on procède à une sclérose de la muqueuse utérine. Mais cette intervention n'aboutit pas toujours à des résultats satisfaisants.

## Conclusion

Dans le traitement de menstruations abondantes, il existe un vaste spectre de possibilités médicamenteuses. Les interventions chirurgicales sont rarement nécessaires.



## Neu auf der Geschäftsstelle Nouveau au siège

### Was ist los mit Louis? MEDIKIDZ erklären Hämophilie.

Kindern und Jugendlichen eine Krankheit verständlich zu erklären, ist nicht immer einfach. Die Comicbücher von Medikidz wollen da Unterstützung bieten. Sie sind ein innovatives, effektives und einzigartiges Kommunikations-Tool. Von Ärzten gegründet, um jungen Leuten in einer verständlichen Art und Weise medizinische Themen und Informationen beizubringen.



Medikidz ist eine Gang von 5 medizinischen Comic-Superhelden, die auf dem Planeten Mediland, der wie ein menschlicher Körper aufgebaut ist, leben. Als Louis von den Medikidz an Bord ihres Raumschiffes geholt und nach Mediland geflogen wird, erlebt er das Abenteuer seines Lebens. Louis, der an Hämophilie erkrankt ist, erfährt dort in einer spannenden, einfachen und verständlichen Art und Weise alles über seine Krankheit. Er lernt sie zu verstehen und damit umzugehen.

Das Comicbuch ist für Kinder und Jugendliche zwischen 8 und 15 Jahren gedacht und kann auf der Geschäftsstelle bezogen werden. Selbstverständlich dürfen es auch hämophile Väter bestellen, um ihren Kindern ihre Krankheit näherzubringen.

### Qu'est-ce qu'il a, Louis ? Les Médikidz expliquent l'hémophilie.

Chaque jour, des millions d'enfants reçoivent des diagnostics de maladies qu'ils comprennent très peu. Le but de Medikidz est de les aider à découvrir le monde médical et les maladies d'une façon à la fois passionnante, en leur présentant des informations sous une forme amusante.

Rédigée par une équipe de médecins et revue par des spécialistes, la série de livres Médikidz n'édulcore pas les problèmes graves ; les informations fournies visent à apporter à l'enfant les connaissances nécessaires pour prendre en charge sa maladie.

La bande dessinée est destinée aux enfants et aux jeunes âgés entre 8 et 15 ans et peut être obtenu au siège.

# Berner Familientreffen

## vom 18. März 2012

Jörg Krucker

Zum 2. Mal fand das Berner Familientreffen auf dem Gurten statt. Rund 50 Personen trafen sich am Sonntagvormittag auf dem Hausberg von Bern. Markus Schmidli, Vizepräsident der SHG, begrüßte die Teilnehmenden und erinnerte an die nächsten Events der SHG, das Workshop-Wochenende vom 5./6. Mai in Emmetten NW mit Workshops und der Vereinsversammlung sowie das Sommerlager vom 28. Juli bis 4. August in Magglingen.

Am Vormittag bestritten Dr. Teuffel und Dr. Kobelt den medizinischen Teil. Dr. Oliver Teuffel, Leiter Kinder Hämophilie-Zentrum am Inselspital Bern, begann seine Ausführungen mit den Entwicklungen in der Hämophilie-Behandlung seit 1950 und den diversen Meilensteinen. Er plädierte dafür, dass in der Behandlung der Hämophilen die altersspezifischen Aspekte berücksichtigt werden. Bei den Kindern stehen der venöse Zugang und die Hemmkörper-Problematik im Vordergrund, bei den Jugendlichen die Ablösung vom Elternhaus, die Zusammenarbeit mit den Zentren und die Eigenständigkeit, und bei den Erwachsenen die Funktionsfähigkeit der Gelenke.

Dr. Teuffel erwähnte die angenehme Verabreichung von künftigen Gerinnungsfaktoren und ihre weniger immunogene Wirkung. Und natürlich bewirkten die verlängerten Halbwertszeiten (HWZ), dass bei einer HWZ von 24 Std. nur noch rund alle 6 Tage substituiert werden müsste. Er erwartet, dass in 4 bis 5 Jahren die ersten Präparate mit höherer HWZ auf dem Markt erhältlich sein werden. Offen seien die Fragen zu Wirkung und Nebenwirkungen.

Nun leitete Dr. Teuffel über zur Gentherapie, die in letzter Zeit im Bereich des Faktors IX grosse Fortschritte gemacht hat. Mittels Virus wurde bei Probanden ein funktionierendes Faktor IX-Gen in die Leber eingeführt. Danach hatten die Patienten selber begonnen, dieses zu produzieren. 4 von 6 Probanden hätten ein Jahr lang keine Prophylaxe benötigt, der Faktorspiegel sei auf 2 bis 11 % gestiegen. Der Referent warnte aber vor allzu grosser Euphorie. Es müssten die Langzeitwirkung und die Nebenwirkungen abgewartet werden. Man stehe immer noch in den Kinderschuhen.

Dr. Kobelt ist ebenfalls der Meinung, dass bei der Gentherapie Zurückhaltung geboten sei. Über die Ursachen von genetischen Veränderungen sei noch zu wenig bekannt. Es sei aber nicht so, dass nur bei der Hämophilie viel in Forschung investiert werde.

In der Folge führte Dr. Kobelt über zum PedNet-Register, an das diverse Hämophilie-Zentren in Europa angeschlossen seien. Es diene dem Erfahrungsaustausch und der Forschung. Erfasst würden die Jahrgänge 2000 bis 2009. Die umfangreichen Daten würden anonymisiert ausgewertet. Er dankte den Eltern, deren Kindern am PedNet mitmachen, für deren Engagement.

Dann erwähnte Dr. Kobelt auch noch die Rodin-Studie, wo es um Hemmkörper gehe. Die Häufigkeit liege bei 32 % der Probanden. Der Grossteil der Betroffenen weise in den ersten 20 Tagen der Behandlung Inhibitoren auf, welche in den meisten Fällen spontan verschwinden würden.

Nach dem Mittagessen wurden die Kinder von Captain Crazy auf eine Schatzsuche mitgenommen. Zu seinem Programm gehörten auch Malen, Singen und das Basteln eines Piratenhutes.

Den Nachmittag gestaltete Barbara Jaegle über das Thema «Interaktion und Entwicklung». Sie ist Mutter von drei hämophilen Jungs, ausgebildete Heilpädagogin und in der Frühförderung von Kindern tätig. In anschaulicher Schilderung beschrieb sie den Zuhörern, wie die Zeit nach der Diagnose ihres ältesten Sohnes von Angst und Sorgen geprägt war. Nicolas war 9 Jahre alt, als festgestellt wurde, dass er hämophil ist. Sie fühlte sich für die Verletzungen verantwortlich, die der Junge erlitt. Es sei eine ganz neue Dynamik in ihr Leben getreten. Sie frage sich heute, weshalb nach Bekanntwerden der Hämophilie ihr Sohn mehr Vorfälle hatte wie vorher. Das zeige, dass Interaktion, d.h. die Beziehung zwischen Eltern und Kind, eine grosse Bedeutung habe.

Grundsätzlich sei das Entwicklungslernen ein lebendiger Prozess, ein Zusammenspiel von diversen Faktoren. Ganz zentral sei die Bindung. Sie habe auch eine genetische Komponente, beeinflusse die Entwicklung des Kindes sowie die spätere Bindungsbeziehungen. Wichtig sei, dass Kinder ihren Erkundungsdrang, ihre





Neugierde ausleben könnten. Die Wahrnehmung mit allen Sinnen bringe die Entwicklung voran. Gemäss B. Jaegle gibt es diverse Arten von Bindungen: die sichere Bindung, die unsicher-verneinende sowie die unsicher-zwiespältig-ängstliche Bindung.

Dann führte Frau Jaegle, mit Hilfe von zwei Kolleginnen, diverse Rollenspiele durch, um den Anwesenden die Arten von Bindung plastisch darzustellen. Viele Eltern dürften sich bei der Art der Diskussionen zwischen Mutter und Kind wiedererkannt haben. Am Schluss wurden gemeinsam die Vorteile einer sicheren Bindung dargestellt:

- Bessere Widerstandsfähigkeit
- Mehr Bewältigungsstrategien
- Freundschaftliche Beziehung
- Hält sich häufig in Gruppen auf
- Gute Konfliktbewältigung
- Kreativität

Da Eltern mit hämophilen Kindern häufig in Stresssituationen sind, wurden dazu Rollenspiele unter Einbezug der Zuhörer gemacht. Auch hier ergaben sich einige wichtige Erkenntnisse für die Erwachsenen:

- Ruhig bleiben
- Blickkontakt mit dem Kind
- Erklären, was passiert ist
- Auf das Kind eingehen
- Trösten
- Dem Kinde nahe sein
- Das Kind nimmt Stress über die Eltern wahr

Die lebhaft und anschauliche Darstellung von Beziehungen zwischen Eltern und Kind wurde von den Teilnehmenden der Berner Tagung sehr geschätzt. Auch nach dem Referat von B. Jaegle wurde weiter eifrig diskutiert. Mit dem anschliessenden Kaffee und einem Dessert ging die Tagung zu Ende. Herzlichen Dank allen Mitwirkenden!

# Rencontre familiale bernoise

du 18 mars 2012

La rencontre familiale bernoise a eu lieu pour la deuxième fois sur le Gurten. Le dimanche matin, 50 personnes étaient présentes. Markus Schmidli, vice-président de l'A. S. H. a souhaité la bienvenue aux participants et fait un rappel des différentes manifestations prévues par la suite : le week-end des 5 et 6 mai à Emmetten NW avec ateliers à l'appui, l'Assemblée générale ainsi que le camp d'été du 28 juillet au 4 août à Magglingen.

Le matin, les Dr. Teuffel et Dr. Kobelt ont animé la partie médicale. Le Dr. Oliver Teuffel, directeur du centre d'hémophilie pour enfants à l'Hôpital Universitaire de Berne (Inselspital) a introduit les débats par une présentation du développement des soins de l'hémophilie depuis 1950, avec mention des principales étapes importantes. Ce faisant, il a plaidé la cause d'une prise en considération des aspects propres à l'âge dans le traitement de l'hémophilie. Chez les enfants, l'accès intraveineux et le problème des anticorps arrivent au premier plan ; chez les adolescents l'accent est à porter sur l'émancipation par rapport à la maison familiale, sur la collaboration avec les centres et l'autonomie ; chez les adultes, il est important de contrôler la fonctionnalité des articulations.

Dr. Teuffel a en outre attiré l'attention sur le caractère agréable de l'administration des futurs facteurs de coagulation, dont un effet sera entre autres une diminution de la formation d'immunogènes. La demi-vie sera aussi plus longue si bien qu'il ne sera nécessaire de substituer qu'environ tous les six jours. Il pense que les premières préparations avec une demi-vie plus longue seront disponibles sur le marché dans 4 ou 5 ans. La question de savoir quels en seront l'action et les effets secondaires reste encore ouverte.

Dr. Teuffel a ensuite abordé le thème du traitement génétique qui a, ces derniers temps, fait de grands progrès dans le domaine du facteur IX. Au moyen d'un



virus, un gène de facteur IX en état d'action a été introduit dans le foie de volontaires participant à cette expérience. Suite à quoi les patients ont commencé à produire eux-mêmes le facteur manquant, 4 des 6 participants n'ont pas eu besoin de prophylaxie pendant un an car le bilan factoriel avait augmenté de 2 à 11 %. Mais notre conférencier nous a mis en garde contre un débordement éventuel de l'euphorie. Nous n'avons en effet pas encore d'information sur la demi-vie et les effets secondaires d'une telle intervention. Nous n'en sommes qu'aux prémices..

Dr. Kobelt pense aussi qu'une certaine réserve est à adopter dans le traitement génétique. Nous sommes encore dans une grande ignorance des causes des altérations génétiques. Mais la recherche se poursuit à grand frais, et pas seulement dans le domaine de l'hémophilie.

Le Dr. Kobelt a ensuite abordé le thème du registre PedNet auquel sont reliés différents centres d'hémophilie européens. Ce registre est au service des échanges d'expériences et de la recherche. Ont été recensées les années 2000 à 2009. Les données très étendues ont été exploitées de manière anonyme. Dr. Kobelt remercie les parents qui ont permis que leurs enfants soient enregistrés et félicite leur engagement.

Dr. Kobelt mentionne encore l'étude Rodin qui porte sur les anticorps. La fréquence atteint 32 % des participants. Le plus grand nombre des personnes concernées manifeste la présence d'inhibiteurs dans les 20 premiers jours du traitement. Puis, on en constate une diminution spontanée dans la plupart des cas.

Après le déjeuner, les enfants ont été emmenés par le Capitaine Crazy pour une course au trésor. Peinture, chant et construction d'une cabane de pirates étaient aussi au programme de notre guide.

Barbara Jaegle a animé l'après-midi autour du thème « Interaction et développement ». Elle est mère de trois jeunes hémophiles, éducatrice diplômée et travaille dans le développement de la première enfance. Une description claire de son vécu nous a permis de comprendre la peur et les soucis qui ont marqué la période qui a suivi le diagnostic de son fils aîné. Nicolas avait 9 ans lorsqu'on a constaté qu'il était hémophile. Elle se sentait responsable des blessures dont souffrait son fils. Sa vie s'est alors teintée d'une toute autre énergie. Elle se demande aujourd'hui pourquoi son fils a commencé à être victime d'un plus grand nombre d'incidents, dès lors qu'il a été déclaré qu'il était hémophile. Ce qui, pour elle, tend à montrer que l'interaction, c'est-à-dire la relation entre les parents et l'enfant, joue un rôle important.

L'apprentissage du développement relève en principe d'un processus vivant, d'une interaction entre différents facteurs. Les liens jouent un rôle central. Ils sont teintés de composantes génétiques, influencent le développement de l'enfant ainsi que les relations ultérieures. Il est important que les enfants vivent leur soif de découverte, puissent vivre leur curiosité. Les perceptions par le biais de tous les sens promeuvent le développement. Selon B. Jaegle, il existe différents types de liens : le lien sûr, le lien niant par insécurité ainsi que le lien conflictuel, marqué par l'angoisse et l'insécurité.

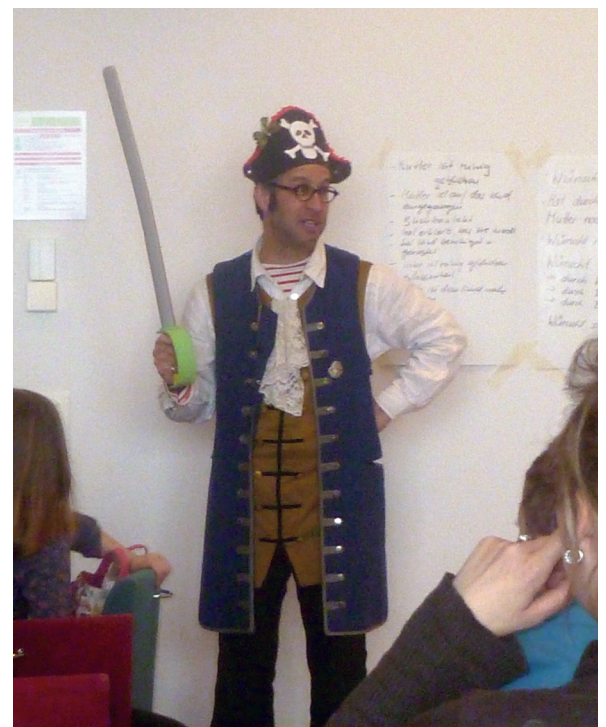
Madame Jaegle a ensuite interprété différents jeux de rôles avec deux collègues, afin de montrer concrètement aux participants ces différents types de liens. De nombreux parents ont dû se reconnaître dans ce genre de discussions entre mère et enfant. Puis nous avons résumé ensemble les avantages d'un lien sûr :

- d'avantage d'endurance,
- de meilleures stratégies de maîtrise,
- sens de l'amitié dans les relations,
- souvent en groupe,
- bonne maîtrise des conflits,
- créativité.

Comme les parents d'enfants hémophiles sont souvent victime de stress, des jeux de rôles ont été organisés avec les participants. Une prise de conscience a pu être faite, à savoir :

- rester calme,
- contact du regard avec l'enfant,
- expliquer ce qui s'est passé,
- être à l'écoute de l'enfant, se mettre à sa portée,
- consoler,
- être prêt de l'enfant,
- l'enfant perçoit le stress à travers ses parents.

La présentation claire et vivante des relations entre les parents et l'enfant a été très appréciée par les participants de la Journée bernoise. L'exposé de B. Jaegle a également été suivi de discussions animées. La journée s'est achevée par un café et un dessert. Merci à tous !



# Die Weichen sind gestellt.

Dany Planzer

**Drei schöne Sommerlager und die gute Zusammenarbeit im Vorstand der SHG sind wertvolle Erfahrungen, die ich machen durfte.**

Recht herzlich danken möchte ich dem Vorstand, den Leitern im SOLA, unserer lieben Ärztin, Dr. Gabriele Martin sowie dem Küchen-Team. Ohne Euch hätte ich diese Aufgabe nicht bewältigen können. Ganz besonders möchte ich mich bei den Eltern für ihr Vertrauen bedanken, sodass die Kinder abwechslungsreiche Lager erleben durften. Mein Weg führt nun aus persönlichen Gründen in eine andere Richtung. Deshalb sage ich «Ade» und verabschiede mich aus dem Vorstand und der Jugendbetreuung der SHG.

Ich nehme viele gute Erfahrungen mit, konnte viele junge Menschen kennen lernen, die motiviert in die Zukunft schauen. Dabei bin ich mir sicher, dass alle ihren Weg machen werden. Eventuell steht in ein paar Jahren einer von ihnen als Leiter des SHG-Lagers an der Front und darf die wertvolle Aufgabe wahrnehmen.

Wir können stolz sein auf die jungen Menschen, insbesondere wie sie mit ihrer Situation umgehen und ihren Alltag meistern.  
Danke für alles.



# Vers un nouveau jalon

Dany Planzer

**Trois beaux camps d'été et une bonne collaboration au sein du Comité de l'A. S. H. ont été des expériences précieuses qu'il m'a été donné de vivre.**

J'aimerais adresser ici mes plus vifs remerciements au Comité, aux dirigeants de SOLA, à notre chère femme médecin, Dr. Gabriele Martin, ainsi qu'à l'équipe de cuisine. Sans vous tous, je n'aurais jamais réussi à maîtriser les tâches qui m'avaient été confiées. J'aimerais adresser un merci tout particulier aux parents qui m'ont fait confiance et qui ont permis aux enfants de vivre des camps riches en couleurs. Pour des raisons qui me sont personnelles, la vie m'entraîne main-

tenant dans une autre direction. C'est pourquoi je vous dis « salut ! » et fais mes adieux au Comité et à la prise en charge des jeunes de l'A. S. H..

J'emporte avec moi un vécu étendu et enrichissant, j'ai pu connaître de nombreux jeunes qui contemplant l'avenir avec motivation. Et je suis sûr qu'ils trouveront tous leur chemin. Il ne serait pas impossible que l'un d'entre eux assume dans quelques années la direction du camp de l'A. S. H. et qu'il en découvre toutes les précieuses facettes.

Nous pouvons être fiers de nos jeunes, en particulier de la manière qu'ils ont de gérer leur situation et de maîtriser leur vie quotidienne.  
Un grand merci pour tout.

---

## Kongress der World Federation of Hemophilia in Paris

Alle zwei Jahre führt die World Federation of Hemophilia, unter deren Dach sich über 100 nationale Hämophilie-Gesellschaften befinden, einen Kongress durch. Für den diesjährigen Anlass wurde Paris als Durchführungsort bestimmt.

An den Welt-Treffen der Hämophilie kommen Betroffene, Ärzte, Therapeuten, Forscher, Vertreter der Pharmaindustrie und der Nationalen Hämophilie-Gesellschaften zusammen. In Form von Vorträgen und Plenarsitzungen wird über Pflege, Physiotherapie, Forschung, Gentherapie, medizinische Entwicklungen etc. informiert und ausgetauscht. Daneben wird auch ein kulturelles Rahmenprogramm angeboten. Das detaillierte Programm kann unter [www.wfhcongress2012.org](http://www.wfhcongress2012.org) abgerufen werden.

Für alle die am Thema Blutgerinnungsstörung interessiert sind, bietet sich die einmalige Gelegenheit, diesen Grossanlass in relativer Nähe besuchen zu können (2010 fand der Anlass in Buenos Aires, Argentinien, statt). Bedingung ist eine Registrierung am Anlass, welche bis spätestens 29. Juni 2012 online über die erwähnte Homepage möglich ist.

Der Vorstand der SHG wird fast vollständig an diesem wichtigen Event teilnehmen und würde sich freuen, einige Mitglieder der SHG in Paris zu treffen. Gönnen Sie sich ein paar Tage in Paris und besuchen Sie den WFH-Kongress!

# Silvia Stuber

## Kandidatur für den SHG-Vorstand – Candidature pour le Comité de l'A. S. H.

Ich wurde am 13. Mai 1967 mit einer Afibrinogenämie geboren (d.h. das Fibrinogen / Faktor 1 fehlt ganz in meinem Blut). Dies war eine Spontan-Mutation, da meine beiden Brüder gesund und auch sonst keinerlei betroffene Verwandte bekannt sind.

Ich bin verheiratet und habe zwei Adoptivkinder. Ramon ist elf-jährig und Samira neun. Wir wohnen in Biberist, eine Nachbargemeinde von Solothurn. Von Beruf bin ich Buchhalterin und arbeite zwei Halbtage in einem Treuhandbüro.

In meiner Freizeit handarbeite ich gerne. Ich singe im Gospelchor Biberist-Gerlafingen. Was mir sonst noch Spass macht, sind Lesen, Schwimmen, Walken und Langlaufen. Ich bin gerne bereit, die wertvolle Arbeit der SHG aktiv zu unterstützen. Es ist mir wichtig, neue Kontakte herzustellen, den Austausch zu fördern und vor allem die Anliegen der Frauen einzubringen.



Je suis née le 13 mai 1967 avec une afibrinogénémie, ce qui signifie que je suis atteinte d'une carence sanguine totale en fibrinogène, facteur I. Il s'agissait d'une mutation spontanée. Mes deux frères sont en parfaite santé. Aucun autre cas n'a été signalé dans la parenté.

Je suis mariée et ai deux enfants adoptifs. Ramon a 11 ans et Samira neuf ans. Nous vivons à Biberist, une commune voisine de Soleure. Je suis comptable et je travaille deux demi-journées par semaine dans un bureau fiduciaire.

Mes loisirs sont volontiers consacrés aux travaux manuels. En outre, je chante dans le chœur gospel de Biberist-Gerlafingen. Mes plaisirs se dirigent aussi vers la lecture, la natation, la marche et le ski de fond. C'est avec joie que j'offre mes services pour le soutien actif du travail de l'A. S. H.. Il me tient à cœur de créer de nouveaux contacts, d'encourager les échanges et, surtout, d'attirer l'attention sur les intérêts de la femme.

---

## Congrès de la Fédération mondiale d'hémophilie à Paris

La Fédération Mondiale de l'Hémophilie est l'organisation faitière de plus d'une centaine d'associations nationales d'hémophiles. Elle organise un congrès tous les deux ans. Cette année, le congrès a lieu à Paris.

Lors de cette manifestation mondiale de l'hémophilie, on rencontre en général des personnes concernées, des médecins, des membres du personnel soignant, des chercheurs, des représentants de l'industrie pharmaceutique ainsi que des associations nationales d'hémophilie. Ce congrès devient une plateforme d'informations et d'échanges qui se déroulent sous la forme d'exposés et de réunions plénières sur les soins, la physiothérapie, la recherche, le traitement génétique, les progrès dans le domaine médical, etc.. Il est en outre offert de participer à un programme culturel. Le programme d'ensemble peut être consulté sur le site [www.wfhcongress2012.org](http://www.wfhcongress2012.org).

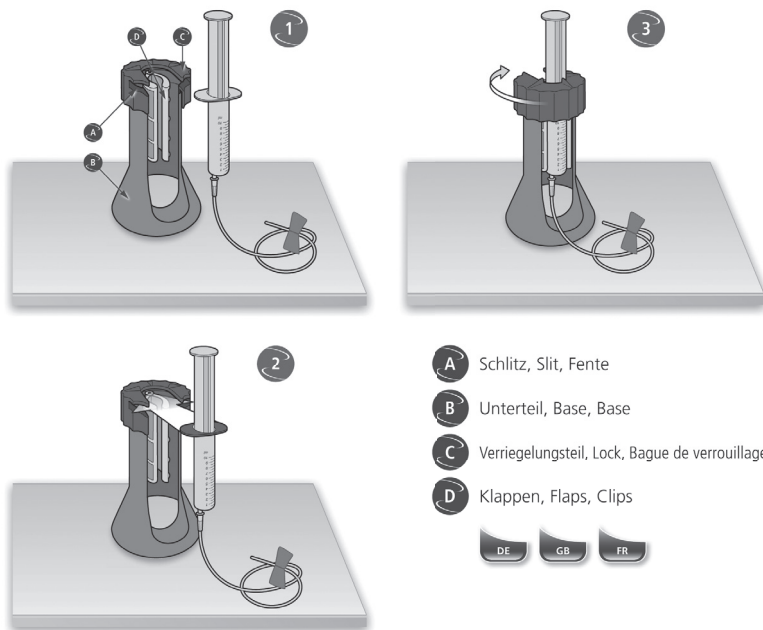
Pour tous ceux qui s'intéressent au thème des troubles de la coagulation, voilà l'occasion unique de participer à une manifestation relativement proche de notre domicile (en 2010, elle avait eu lieu à Buenos Aires, en Argentine). Pour cela, il convient de se faire enregistrer en ligne jusqu'au 29 juin au plus tard, à la page d'accueil susmentionnée.

Le Comité de l'A. S. H. va participer presque au complet à cette manifestation importante et se réjouirait d'avoir l'occasion de rencontrer à Paris quelques membres de l'A. S. H. . Offrez-vous donc quelques jours à Paris, cette capitale européenne si attrayante, et prenez part au Congrès de la WFH !

# Neuigkeiten zu den Präparaten Nouveautés dans les préparations

Für weitere Auskünfte zu allen Präparaten wenden Sie sich bitte an Ihren Arzt im Hämophilie- oder Referenzzentrum.

Pour de plus amples informations sur les préparations, veuillez vous adresser à votre médecin, dans votre centre d'hémophilie ou votre centre de référence.



## CSL Behring – SteadyJect®

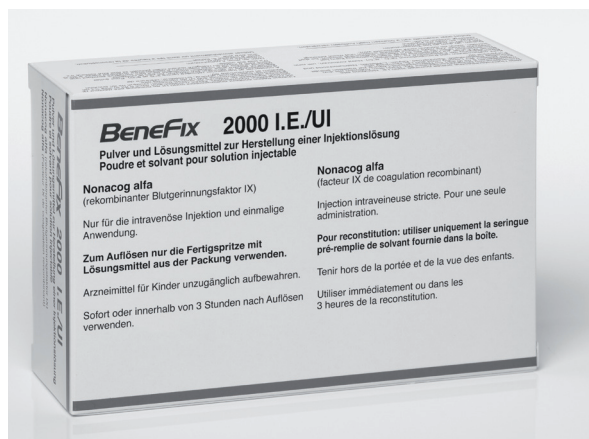
SteadyJect® unterstützt die Verabreichung von Infusionen mit Einwegspritzen.

SteadyJect® fixiert die Spritze fest und aufrecht und eignet sich für Standard-Einwegspritzen von 5 ml bis 20 ml.

## CSL Behring – SteadyJect®

SteadyJect® vous aide à réaliser votre perfusion intraveineuse.

SteadyJect® maintient la seringue en place en position verticale et peut être utilisé avec des seringues à usage unique de 5 à 20 ml.



## BeneFIX® - rekombinanter Gerinnungsfaktor IX - von Pfizer darf NEU bei RAUMTEMPERATUR (2 - 30°C) gelagert werden.

Alle neuen Chargen BeneFIX® Packungen sind mit den neuen Lagerungshinweisen gekennzeichnet. Die alten Chargen BeneFIX® sollen gemäß den auf der Packung bezeichneten Lagerungshinweisen aufbewahrt werden.

Die bisherigen Packungsgrößen 250/500/1000/2000 I.E., die farbliche Unterscheidung der Packungen sowie das nadellose Überleitungssystem mit dem R2Kit werden nicht verändert.

## BeneFIX® - facteur IX de coagulation recombinant de Pfizer peut maintenant être conservé à température ambiante entre 2 °C et 30 °C.

Les nouvelles remarques concernant le stockage figurent sur tous les emballages des nouveaux lots de BeneFIX®. Les emballages des anciens lots de BeneFIX® doivent être conservés conformément aux remarques concernant le stockage désignées sur l'emballage.

Aucun changement au niveau de la taille des emballages de 250, 500, 1000, 2000 U.I., des couleurs qui permettent de les distinguer, et du dispositif de reconstitution sans aiguille (kit R2).



Behinderten-Selbsthilfe Schweiz  
Entraide Suisse Handicap  
Aiuto Reciproco Svizzero Andicap

# Präsidentenkonferenz

## am 12.11.2011 in Bern

Lino Hostettler  
Jörg Krucker

AGILE ist eine reife Organisation geworden. Dieses Jahr feiert sie ihr 60-jähriges Bestehen. Zu diesem Anlass wurden nebst den PräsidentInnen der unter dem Dach von AGILE zusammengeschlossenen Behinderten-Organisationen auch die GeschäftsstellenleiterInnen in den Kursaal nach Bern eingeladen.

Der Anlass stand unter dem Motto «Nachwuchs fördern – Zukunft gestalten». Nachwuchsförderung ist für alle Vereine und Verbände von zentraler Bedeutung. Auch die Organisationen der Behindertenselbst-

hilfe stellen fest, dass es zunehmend schwieriger wird, geeigneten Nachwuchs für Vorstandsarbeit zu gewinnen.

In ihrem Rückblick verwies Angie Hagmann, Präsidentin von AGILE, auf die Pionierarbeit, welche AGILE in der Vernetzung der Behinderten-Organisationen bisher geleistet hat. Das Wissen in Sachen Behinderungen ist heute bedeutend grösser denn je und die Betroffenen gehen vermehrt an die Öffentlichkeit. Doch wie sieht es in Zukunft aus? Sind die jungen Betroffenen bereit, sich zu engagieren? Frau Hagmann erwähnte eine Umfrage, welche Jugendliche nach den wichtigsten Inhalten in ihrem Leben befragt hatte. Oben auf schwangen Freunde, Familienleben und Partnerschaft, ganz am Schluss klassiert war das politische Engagement.

Das nachfolgende Referat von Stephan Berthoud, Forscher am Gottlieb-Duttweiler-Institut, über «Megatrends und Gegentrends in der Gesellschaft» zeigte auf, dass Entwicklungen in der Gesellschaft sog. Megatrends entstehen lassen. Diese Megatrends wiederum provozierten jeweils Gegentrends. Ein solches Beispiel ist der Trend zur Komplexität/Vernetzung, welcher rasant verlaufe. Er veranschaulichte dies mit Geräten, die nur noch dann arbeiten, wenn der Strom am günstigsten ist, Textilien mit Sensoren oder Chips im Körper. Das Wissen der Menschheit wird ca. alle 5 Jahre verdoppelt, d.h. es gibt immer mehr, was wir nicht wissen. Dies führt zum Gegentrend der Einfachheit, dem Wunsch nach dem einfachen Leben.

Ein weiterer Megatrend ist derjenige nach Individualisierung. Die Bedürfnisse werden immer unterschiedlicher, sodass der Markt immer mehr Produkte anbietet. Man spricht heute schon von einem dreidimensionalen Printing. Das ermöglicht dem Konsumenten, sich die Dinge selber zu kreieren, z.B. eine Tasse oder ein Schutzblech. Der Gegentrend dazu ist die neue Gruppenbildung, meist interessengesteuert, wie Facebook. Hier sieht Herr Berthoud Möglichkeiten im gemeinsamen Zugriff auf ein Produkt, ohne es zu besitzen.

Als weiteren grossen Megatrend sieht der Referent die Liberalisierung einerseits und den Gegentrend Sicherheit. Aufgrund des gesteigerten Gesundheitsbewusstseins würden z.B. schon Steuern auf fettthaltige Lebensmittel erhoben.

Die Nachwuchsgewinnung war dann dem nachfolgenden Referat von Sozialwissenschaftlerin Prof. Dr. Ruth Gurny gewidmet. Allgemein konnte sie aufgrund von Befragungen feststellen, dass heutige Junge nicht egoistischer und individualistischer sind als früher. Aber die Motive hätten sich geändert. Pflichterfüllung und helfen wollen seien out. Die jungen Menschen wollten etwas unternehmen, das Spass macht, emotional anspricht, Gestaltungswille und Selbstverwirklichung zulässt und ein Gefühl der Gemeinsamkeit erzeuge. Es gebe keine Rezepte im Umgang mit Jungen, die Referentin empfiehlt jedoch u.a. Folgendes:

- Den Wertewandel der Jugend nicht vorschnell als Egoismus deuten
- Junge müssen sich mit Peers treffen und etwas bewegen können
- Projektorientiertes Arbeiten anbieten
- Die Wirksamkeit der Aktivitäten ist den Jungen wichtig
- Nicht über sondern mit den Jungen reden

Auch auf Seiten der Organisationen habe sich einiges verändert in den letzten Jahren, welches Auswirkungen auf das Verhältnis zwischen Mitglied und Organisation habe. So habe die Professionalisierung zu einer Veränderung des Klimas in den Vereinen und Verbänden geführt. Der Ausbau der Dienstleistungen habe das Mitglied mehr und mehr zum Konsumenten mutiert. Dies führe dazu, dass Junge nicht so leicht den Zugang zu ihren Vereinen fänden.

Nach dem feinen Mittagessen wurde in verschiedenen Arbeitsgruppen darüber gebrütet, wie die Organisationen zu jungem Nachwuchs kommen können. Im Plenum wurden am Schluss die Erkenntnisse zusammengetragen und kommentiert.

Die Mitarbeitenden von AGILE sowie die Referenten haben es mit ihrem Engagement und Fachwissen verstanden, ein spannendes Thema von verschiedenen Seiten zu beleuchten und die Teilnehmenden aktiv einzubeziehen. Die Reise nach Bern hat sich gelohnt!

# Conférence des présidents d'AGILE, le 12 novembre 2011 à Berne

AGILE est une organisation arrivée à maturation. Elle fête cette année son 60<sup>e</sup> anniversaire. Celui-ci a donné lieu à une manifestation réunissant les présidents des organisations d'handicapés qui ont AGILE pour organisation faitière ainsi que les responsables des sièges sociaux respectifs. Cette rencontre a eu lieu dans la salle de cure à Berne.

Cette manifestation du 11 novembre 2011 avait pour devise : « Encourager la nouvelle génération et construire le futur ». Le parrainage de la génération montante revêt une signification centrale au sein de toutes les associations. Même les organisations d'entraide vouées aux handicapés constatent qu'il devient de plus en plus difficile de trouver parmi la nouvelle génération des membres susceptibles d'assumer un travail de Comité.

Dans sa rétrospective, Angie Hagmann, Présidente d'AGILE, a évoqué le travail pionnier fourni jusqu'à nos jours par notre organisation faitière dans la mise en relation des différentes organisations d'handicapés. Le savoir en matière d'handicap n'a jamais encore été aussi significatif qu'aujourd'hui et les personnes concernées prennent une place de plus en plus importante dans la vie publique. Mais, quelles couleurs peut-on donner à l'avenir ? Les jeunes handicapés sont-ils prêts à s'engager ? Madame Hagmann a mentionné une enquête qui avait été menée auprès des jeunes interrogés sur les principaux points de leur vie. Étaient questionnés les aspects relatifs à l'amitié, à la vie de famille, à la vie de couple et, pour finir, à l'engagement politique.

L'exposé qui a suivi et dont l'auteur était Stephan Berthoud, chercheur à l'institut Gottlieb-Duttweiler, portait sur les « Mouvements de modes dominantes et tendances réactionnaires dans la société ». Cet exposé a contribué à montrer que les développements sociaux suivent en fait des mouvements de modes, pour ne citer, par exemple, que la mode de la complexité et des créations de réseaux qui évolue à une vitesse vertigineuse. Monsieur Berthoud a mis ce phénomène en lumière par l'exemple des appareils qui ne fonctionnent que lorsque le courant est bon marché ainsi que par les textiles munis d'un détecteur ou d'une puce. Nos connaissances de l'humanité doublent environ tous les cinq ans, ce qui signifie que nous sommes de plus en plus ignorants. Il en résulte des tendances réactionnaires visant la simplicité d'une vie pouvant se résumer à l'essentiel.

Une autre mode dominante porte sur l'individualisme. Les besoins se différencient de plus en plus, ce qui entraîne une offre toujours plus importante de produits différents sur le marché. On parle déjà aujourd'hui d'impression tridimensionnelle. Ce qui permet au consommateur de créer ses propres objets, par exemple une tasse ou un garde-boue. Un contre mouvement se dessine dans la formation d'un nouveau groupe guidé le plus souvent par l'intérêt, celui du Facebook, par exemple. Dans un tel cas, Monsieur Berthoud entrevoit des possibilités données à un certain nombre de jouir d'un accès commun à un produit, sans pour cela le posséder.

Une autre mode dominante mentionnée dans l'exposé est celle de la libéralisation avec son mouvement réactionnaire de sécurité. En raison d'une conscience toujours plus élevée de la santé, des taxes ont, par exemple, été imposées sur les denrées alimentaires contenant des matières grasses.

La conquête de la génération montante à notre cause a fait l'objet de l'exposé suivant, avec la spécialiste en sciences sociales, Prof. Dr. Ruth Gurny. Sur la base de différents sondages, elle a pu constater que, d'une manière générale, la jeunesse actuelle n'était pas plus égoïste et individualiste que jadis. Les motifs ne sont en fait plus les mêmes. Le désir de remplir ses responsabilités et la volonté d'aider ne sont tout simplement plus actuels. Les jeunes veulent aujourd'hui entreprendre quelque chose qui apporte du plaisir, réponde à un besoin émotionnel, permette de créer et de se réaliser et qui débouche sur un sentiment de communauté. Dans nos relations avec les jeunes, il n'existe pas de recette. Madame Gurny recommande toutefois :

- de ne pas trop rapidement juger le changement des valeurs chez les jeunes en les traitant d'égoïstes.
- D'accepter que les jeunes aient besoin de se rencontrer entre pairs et de se mouvoir.
- De leur offrir des travaux orientés à des projets.
- De tenir compte du fait que l'efficacité des activités est importante pour les jeunes.
- De ne pas parler des jeunes mais de parler avec eux.

Du point de vue des organisations, pas mal de choses ont également changé depuis quelques années, qui conduisent à des effets sur le comportement entre les membres et l'organisation. C'est ainsi que le professionnalisme a entraîné des changements de climat au sein des associations. Le développement des prestations de services a fait de plus en plus du membre un consommateur. Et c'est ainsi que les jeunes n'ont pas trouvé si facilement l'accès à leurs associations.

Après un délicieux repas de midi, les participants ont été répartis en différents groupes de travail et invités à méditer sur le contenu des exposés : comment les organisations peuvent-elles faire venir à elles la génération montante ? Les résultats des différentes discussions ont été à la fin réunis et commentés en réunion plénière. Il nous est donné de conclure que c'est avec engagement et précision dans leur savoir que les collaborateurs d'AGILE ont réussi à apporter bien des aspects de lumière sur un thème passionnant et à entraîner activement dans leur sillage les différents participants. Le voyage à Berne en a valu la peine !

# Internationaler Tag der seltenen Krankheiten am 25. Februar in Lausanne

Heike Gieche

**Der internationale Tag der Seltenen Krankheiten stand im Zeichen der Solidarität. Pro Raris, die Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, denen auch die SHG angehört, hatte zu einem Symposium in Lausanne eingeladen.**

Nach der Begrüssung durch die Präsidentin, Esther Neidisch, und einer Ansprache des Gesundheitsdirektors des Kantons Waadt, Regierungsrat Pierre-Yves Maillard, gab es ein Rundtischgespräch zum Thema „Solidarität: eine tägliche Herausforderung“.

## Erschreckende Untätigkeit

An diesem Gespräch nahmen vier Mütter von Kindern, die an sehr seltenen Krankheiten leiden, teil. Erschreckend war der zum Teil sehr lange Leidensweg dieser Personen: in einem Fall liefen die Eltern 16 Jahre lange von einem Spezialisten zum nächsten, bevor endlich eine Diagnose für ihr krankes Kind gestellt wurde. Erst mit einer Diagnose ist es aber möglich, Zugang zu geeigneten Therapiemöglichkeiten zu erhalten, sich über die Krankheit zu informieren, Unterstützung und Hilfe einzuleiten, Versicherungsfragen zu klären, einer Selbsthilfe- oder Patientenorganisation beizutreten.

## Hoffnung auf eine nationale Strategie

An einem zweiten Rundtischgespräch am Nachmittag nahm u.a. der Direktor des Bundesamtes für Gesundheit, Pascal Strupler, teil. Er versprach eine nationale Strategie für seltene Krankheiten. Ein erster Entwurf dieser Strategie soll noch Ende dieses Jahres vorliegen. Vier Kernpunkte bilden das Gerüst dieser Strategie:

- Diagnosestellung
- Behandlung
- Forschung
- Rückvergütung der Behandlungskosten durch die Krankenkassen.

## Und Hämophilie?

Obwohl wir als Patientenorganisation für Menschen mit Gerinnungsstörungen in diesem Umfeld noch relativ gut dastehen (Diagnose ist meistens gestellt, Medikamente und Therapiemöglichkeiten sind vorhanden und werden von den Krankenkassen bezahlt, Forschung wird gefördert und macht Fortschritte) bleibt die Tatsache, dass man mit einer Hämophilie meistens allein und auf sich selbst gestellt ist. Deshalb fördert die SHG den Austausch unter ihren Mitgliedern, bei zahlreichen Veranstaltungen das ganze Jahr hindurch.

Nutzen auch Sie diese Gelegenheiten, sich mit anderen Betroffenen auszutauschen! Wir vom SHG-Vorstand freuen uns, Sie das nächste Mal begrüßen zu dürfen.



## Pro Raris sucht neue Vorstandsmitglieder

Pro Raris, die Allianz Seltener Krankheiten in der Schweiz, setzt sich für Diagnose, Behandlung und Forschung an seltenen Krankheiten ein.

Die Mitglied-Organisationen sind aufgerufen, Kandidaten für den Vorstand von Pro Raris einzureichen, weil einige Vorstandsmitglieder zurücktreten wollen. Gesucht sind vor allem Interessenten aus der Deutschschweiz. Sie sollten Erfahrungen aus den nachfolgenden Bereichen mitbringen:

- Sprachkenntnisse
- Kenntnisse über den Problembereich seltene Krankheiten
- Fähigkeiten für den Auf- und Ausbau eines Netzwerkes in der Politik, den Medien, mit Geldgebern usw.
- Ausarbeitung von Projekten und Organisation von Anlässen
- Fähigkeit, Texte zu verfassen
- Erfahrungen im Vereinswesen
- Beziehungen zu internationalen Organisationen
- IT-Kenntnisse

Fühlen Sie sich angesprochen? Dann reichen Sie Ihre Bewerbung mit Lebenslauf per E-Mail oder per Post ein an das Sekretariat von Pro Raris, Chemin de la Riaz 11, 1418 Vuarrens, Tel. 021 887 68 86, [contact@proraris.ch](mailto:contact@proraris.ch).



# Journée internationale des maladies rares le 25 février à Lausanne

La journée internationale des maladies rares s'est déroulée sous le signe de la solidarité. Pro Raris, l'Alliance suisse des maladies rares, dont fait aussi partie l'A. S. H., avait organisé un symposium à Lausanne.

Après des vœux de bienvenue adressés par la Présidente, Esther Neidisch, et une allocution prononcée par le directeur du service de la santé du canton de Vaud, le conseiller fédéral Pierre-Yves Maillard, un tour de table a été organisé sur le thème : « Solidarité, un défi quotidien ».

## Inaction effrayante

Quatre mères dont les enfants sont atteints de maladies très rares ont pris part à cette discussion. Nous avons été effrayés par le long chemin de souffrance que ces personnes ont dû suivre en partie : dans un cas, les parents ont dû pendant 16 ans se rendre d'un spécialiste à l'autre, jusqu'à ce qu'un diagnostic soit enfin posé. Ce n'est que sur la base d'un diagnostic que l'on peut avoir accès à un traitement approprié, être informé sur la maladie, engager du soutien, élucider les problèmes d'assurance, rejoindre une organisation d'entraide et de patients.

## Espoir d'une stratégie au niveau national

Le directeur de l'Office fédérale de la santé publique, Pascal Strupler, a pris part au deuxième tour de discussion l'après-midi. Il n'était pas le seul. Il a promis le développement d'une stratégie au niveau national en faveur des maladies rares. Un premier projet doit être soumis en fin d'année. La structure de cette stratégie s'organise autour de quatre points :

- établissement d'un diagnostic,
- traitement,
- recherche,
- remboursement des frais de traitement par les caisses maladies.

## Et l'hémophilie ?

Dans un tel cadre, notre position est certes relativement bonne. Nous sommes une organisation de patients en faveur des personnes atteintes de troubles de la coagulation, le diagnostic est le plus souvent établi, nous disposons de médicaments et de possibilités de traitement, nous sommes remboursés par les caisses-maladies, la recherche est encouragée et avance. Il n'en demeure pas moins qu'une hémophilie nous isole le plus souvent et nous renvoie à nous-mêmes. C'est la raison pour laquelle l'A. S. H. encourage les échanges entre ses membres tout au long de l'année, à l'occasion de toutes sortes de manifestations.

Tirez, vous aussi, parti de ces occasions d'échanges avec d'autres personnes touchées par un problème identique ! Le Comité de l'A. S. H. se réjouit de vous rencontrer.

## Pro Raris cherche de nouveaux membres pour son comité

Pro Raris, l'Alliance suisse pour les maladies rares, est engagée dans le domaine du diagnostic, du traitement et de la recherche des maladies rares.

Les organisations de membres sont invitées à présenter des candidat(e)s pour le comité de Pro Raris dont certains membres vont se retirer. On recherche surtout des personnes originaires de Suisse allemande. Il serait bon qu'elles puissent avoir dans leurs bagages :

- des connaissances linguistiques,
- un certain savoir sur les problèmes posés par les maladies rares,
- des capacités dans l'organisation et le développement d'un réseau dans les secteurs de la politique, des médias, des sponsors, etc.,
- des compétences dans l'élaboration de projets et l'organisation de manifestations,
- la capacité de rédiger des textes,
- de l'expérience en matière associative,
- des connaissances IT.

Si vous vous sentez concerné(e), merci de bien vouloir faire parvenir votre candidature avec curriculum-vitae, par e-mail ou par la poste, au secrétariat de Pro Raris, chemin de la Riaz 11, 1418 Vuarrens, tél. : 021 887 68 86, [contact@proraris.ch](mailto:contact@proraris.ch).

# Agenda 2012

## SHG-Veranstaltungen

Weekend mit Workshops  
Hotel Seeblick, Emmetten  
5.-6. Mai 2012

Generalversammlung, Hotel Seeblick, Emmetten  
6. Mai 2012

SHG-Sommerlager  
28. Juli 2012 – 04. August 2012

Tagung in Zürich  
4. November 2012

## Weitere Veranstaltungen

Skiwochenende Saanen  
9./10. Februar 2013  
Anreise auch früher möglich  
Reservation direkt Hotel Solsana mit Zusatzvermerk SHG

WFH-Kongress in Paris  
8. – 12. Juli 2012

ASHatelier  
SHGworkshop

5. – 6. Mai 2012 Hotel Seeblick, Emmetten/NW  
Workshopweekend. Erfahren, Austauschen,  
Entdecken, Lernen... **bitte sofort anmelden!**

Week-end. Ateliers, groupes de  
discussions, échange d'expériences, découvertes  
et apprendre... **s.v.p. s'inscrire immédiatement!**

# Agenda 2012

## Manifestations ASH

Week-end avec ateliers  
Hôtel Seeblick, Emmetten  
5 – 6 mai 2012

Assemblée générale, Hôtel Seeblick, Emmetten  
6 mai 2012

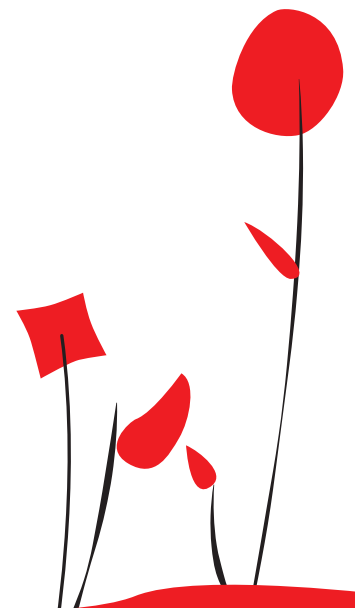
Camp d'été ASH  
28 juillet 2012 – 04 août 2012

Journée à Zurich  
4 novembre 2012

## Autres manifestations

Ski & neige dans l'Oberland bernois  
9/10 février 2013  
Contact: Hotel Solsana

Congrès du WFH à Paris  
8 – 12 juillet 2012



## Hämophiliezentren/Centres d'hémophilie

Zentrumsname Nom du Centre stes	Notfallnummer No d'urgence	Adresse Adresse	Zentrumsleitung Direction	mitverantw. FachärztInnen Autres médecins-spéciali-
<b>Aarau</b> Kinder Hämophilie-Zentrum Aarau	<b>062 838 49 19</b> Notfallstation Kinderspital 5001 Aarau	Kinderspital Tellstrasse Kantonsspital Aarau Tel. 062 838 49 11	Dr. Regula Angst <a href="mailto:regula.angst@ksa.ch">regula.angst@ksa.ch</a>	R. Enriquez E.-M. Tinner
<b>Erwachsenen Hämophilie-Zentrum Aarau</b>	062 838 60 50 (Bürozeiten, Hämophilie-Verantwortlichen verlangen) 062 838 41 41 (Telefonzentrale KAS, Dienstarzt Onkologie/ Hämophilie verlangen)	Zentrum für Onkologie/Häma- thologie und Transfusionsmedizin Tellstrasse Kantonsspital Aarau 5001 Aarau Tel. 062 838 60 50	Dr. Marc Heizmann <a href="mailto:marc.heizman@ksa.ch">marc.heizman@ksa.ch</a>	A. Rüfer M. Bargetzi Labor: A. Huber
<b>Basel</b> Universitätskinderspital beider Basel, Abteilung Onkologie/Hämatologie	<b>061 704 12 12</b> , Dienst- hämatologen verlangen	Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) Spitalstrasse 33 4056 Basel Tel. 061 704 12 12	Prof. Dr. Thomas Kühne <a href="mailto:thomas.kuehne@ukbb.ch">thomas.kuehne@ukbb.ch</a>	A. Schifferli T. Diesch
<b>Lausanne</b> Centre d'Hémophilie Enfants	<b>079 556 62 37</b> pédiatre de garde, demander le spécialiste de garde pour l'hématologie péd.	Policlinique d'onco- hématologie péd. 1011 Lausanne-CHUV Tel. 021 314 35 90	PD Dr. med. Nicolas von der Weid <a href="mailto:nicolas.von-der-weid@chuv.ch">nicolas.von-der-weid@chuv.ch</a> PD Dr. med. Maja Beck-Popovic <a href="mailto:maja.beck-popovic@chuv.ch">maja.beck-popovic@chuv.ch</a>	R. Turello M. Diezi C. Jérôme-Choudja
<b>Centre d'Hémophilie Adulte</b>	<b>021 314 42 59 ou</b> 021 314 11 11 et demander l'hématologue de garde	Service d'hématologie 1011 Lausanne-CHUV	Prof. Dr. Anne Angelillo-Scherrer <a href="mailto:anne.angelillo-scherrer@chuv.ch">anne.angelillo-scherrer@chuv.ch</a>	M. Duchosal O. Spertini
<b>Luzern</b> Kinder-Hämophilie-Zentrum Luzern	<b>041 205 11 11</b> , Dienstarzt Pädiatrie verlangen	Kinderspital Luzern Spitalstrasse, 6000 Luzern 16 Tel. 041 205 11 11	PD Dr. Johannes Rischewski <a href="mailto:johannes.rischewski@luks.ch">johannes.rischewski@luks.ch</a> Dr. Silvia Schätzle <a href="mailto:silvia.schaetzle@luks.ch">silvia.schaetzle@luks.ch</a>	
<b>Hämophilie-Zentrum Luzern für Erwachsene</b>	<b>Tagsüber 041 205 51 47</b> <b>Nachts 041 205 11 11</b> (Dienstarzt Hämatologie verlangen)	Abteilung Hämatologie Luzerner Kantonsspital 6000 Luzern 16	Prof. Dr. Dr. Walter A. Wuillemin <a href="mailto:walter.wuillemin@luks.ch">walter.wuillemin@luks.ch</a> Dr. Pascale Raddatz Müller <a href="mailto:pascale.raddatz@luks.ch">pascale.raddatz@luks.ch</a>	M. Gregor A. Rüfer
<b>St. Gallen</b> Ostschweizer Kinderspital St.Gallen	<b>071 243 71 50</b> Hämatologie-Handy 079 816 88 29	Claudiusstrasse 6 9006 St.Gallen Tel. 071 243 71 11	Dr. Jeanette Greiner <a href="mailto:jeanette.greiner@kispisg.ch">jeanette.greiner@kispisg.ch</a> Dr. Heinz Hengartner <a href="mailto:heinz.hengartner@kispisg.ch">heinz.hengartner@kispisg.ch</a> Dr. Hugo Ubieto <a href="mailto:hugo.ubieto@kispisg.ch">hugo.ubieto@kispisg.ch</a>	
<b>Kantonsspital St. Gallen</b>	<b>071 494 11 11</b> Zentrum für Labormedizin	Rorschacherstrasse 9007 St.Gallen Tel. 071 494 39 33	Prof. Dr. Wolfgang Korte <a href="mailto:wolfgang.korte@zmsg.ch">wolfgang.korte@zmsg.ch</a> Dr. Luzius Schmid <a href="mailto:luzius.schmid@zmsg.ch">luzius.schmid@zmsg.ch</a>	
<b>Sion</b> Kinder und Erwachsenen Hämophiliezentrum	<b>027 603 40 00</b>	Service Régional Valaisan de Transfusion Sanguine CRS Av. Grand-Champsec 86 1950 Sion Tel. 027 603 48 70 Tel. 027 603 48 10	Dr. Michèle Stalder <a href="mailto:michele.stalder@ichv.ch">michele.stalder@ichv.ch</a>  Dr. Pierre-Yves Lovey <a href="mailto:pyves.lovey@ichv.ch">pyves.lovey@ichv.ch</a>	

## Referenzzentren/Centres de référence

Zentrumsname Nom du Centre	Notfallnummer No d'urgence	Adresse Adresse	Zentrumsleitung Direction	mitverantw. FachärztInnen Autres médecins-spécialistes
<b>Basel</b>				
<b>Hämophilie-Behandlungs-Zentrum für Erwachsene</b>	<b>061 265 25 25</b> Telefonzentrale, Universitäts- spital Basel, Dienstarzt Hämostase verlangen (24h Dienst)	Referenzzentrum Hämophilie Diagnostische Hämatologie Universitätsspital Petersgraben 4, 4031 Basel Tel. 061 265 57 47	Prof. Dr. med. D. Tsakiris <a href="mailto:dtsakiris@uhbs.ch">dtsakiris@uhbs.ch</a>	L. Graf Th. Lehmann J. Halter D. Heim A. Rovo G. Favre (KS Liestal)
<b>Bern</b>				
<b>Kinder Hämophilie-Zentrum Bern</b>	<b>031 632 93 72</b> Kinderspital, bitte Hämatologie- Oberarzt verlangen	Kinderklinik G7N, 3010 Bern Tel. 031 632 04 64	Dr.med. Oliver Teuffel <a href="mailto:oliver.teuffel@insel.ch">oliver.teuffel@insel.ch</a>	R. Ammann S. Lürer K. Leibundgut M. Diepold
	031 961 61 15 Praxis Dr. Kobelt	Praxis Dr. Kobelt Seftigenstr 240, 3084 Wabern	Dr. Rainer Kobelt <a href="mailto:haemophilie@haemolager.ch">haemophilie@haemolager.ch</a>	
<b>Erwachsenen-Hämophilie-Zentrum Bern Inselspital, Universitäts- spital Bern</b>	<b>031 632 21 11</b> den hämatologischen Dienstarzt verlangen	Poliklinik für Hämatologie Polikliniktrakt 2, Stock C Inselspital, 3010 Bern Tel. 031 632 33 01 Tel. 031 632 11 52	Prof. Bernhard Lämmle <a href="mailto:bernhard.laemmle@insel.ch">bernhard.laemmle@insel.ch</a>  Dr. Kristiina Peter <a href="mailto:kristiina.peter@insel.ch">kristiina.peter@insel.ch</a>	Stv. Chefärztin: F. Demarmels-Biasiutti L. Alberio G. Baerlocher G. Colucci D. Friess P. Keller B. Mansouri I. Rüsches Wolter
		Sprechstunde Dr. K. Peter Mo 13–17 Uhr, Mi 08–12 Uhr, Fr 13–17 Uhr Tel. (direkt) 031 632 35 08		
<b>Genève</b>				
<b>Unité d'Hémostase Hämophilie adulte Genève</b>	<b>022 372 33 11</b> Demander le médecin de garde du Service d' Angiologie et d' Hémostase	Unité d'Hémostase HUG 4, rue Gabrielle-Perret-Gentil 1211 Genève 14 Tél 022 372 97 54	Prof. Philippe de Moerloose <a href="mailto:philippe.deMoerloose@hcuge.ch">philippe.deMoerloose@hcuge.ch</a> PD Dre. Françoise Boehlen <a href="mailto:françoise.boehlen@hcuge.ch">françoise.boehlen@hcuge.ch</a>	H. Bounameaux M. Righini P. Fontana H. Robert-Ebadi
<b>Zürich</b>				
<b>Kinder- und Erwachsenen Hämophilie-Zentrum Zürich</b>	<b>044 266 71 11</b> Kinderspital, bitte Hämophilie- Hintergrunddienst verlangen	Kinderspital Zürich Universitäts-Kinderkliniken Steinwiesstr. 75, 8032 Zürich Tel. 044 266 71 11	PD Dr. Markus Schmugge <a href="mailto:markus.schmugge@kispi.uzh.ch">markus.schmugge@kispi.uzh.ch</a> PD Dr. Manuela Albisetti <a href="mailto:manuela.albisetti@kispi.uzh.ch">manuela.albisetti@kispi.uzh.ch</a>	S. Krois F. Scherer
	<b>044 255 11 11</b> Universitätsspital, bitte hämatologischen Dienstarzt verlangen	Universitätsspital Ambulatorium Gerinnung AUFN D17 Rämistrasse 100, 8091 Zürich Tel. 044 255 30 97 Tel. 044 255 22 94	Dr. Brigit Brand <a href="mailto:brigit.brand@usz.ch">brigit.brand@usz.ch</a> Dr. Jan-Dirk Studt <a href="mailto:jan-dirk.studt@usz.ch">jan-dirk.studt@usz.ch</a>	

## Geschäftsstelle/Siège administratif

<b>Geschäftsstelle/ Siège administratif</b>	Jörg Krucker	Mühlbachstrasse 5, Postfach 515 9450 Altstätten	Tel. 044 977 28 68 Fax.044 977 28 69	<a href="http://www.shg.ch">www.shg.ch</a> <a href="mailto:administration@shg.ch">administration@shg.ch</a>
---	--------------	--	---	--

## Vorstand/Comité

<b>Heike Gieche</b>	Präsidentin / Présidente	<a href="mailto:heike.gieche@shg.ch">heike.gieche@shg.ch</a>
<b>Markus Schmidli</b>	Vize-Präsident / Vice-Président	<a href="mailto:markus.schmidli@shg.ch">markus.schmidli@shg.ch</a>
<b>Dr. Brigit Brand</b>	Präsidentin AEK / Présidente de la CM	<a href="mailto:brigit.brand@shg.ch">brigit.brand@shg.ch</a>
<b>Lino Hostettler</b>	Erwachsene, Vertreter AGILE / Adultes, Vertreter AGILE	<a href="mailto:lino.hostettler@shg.ch">lino.hostettler@shg.ch</a>
<b>Dany Planzer</b>	Jugendliche, HIV,HCV / Jeunesse, VIH/VHC	<a href="mailto:dany.planzer@shg.ch">dany.planzer@shg.ch</a>
<b>Dr. Gérard Pralong</b>	Romandie,Ticino	<a href="mailto:gerard.pralong@shg.ch">gerard.pralong@shg.ch</a>
<b>Dorothee Schmid Bögli</b>	PR, Familien / PR, Familles	<a href="mailto:dorothee.schmid@shg.ch">dorothee.schmid@shg.ch</a>
<b>Heinz Vetterli</b>	Finanzen / Finances	<a href="mailto:heinz.vetterli@shg.ch">heinz.vetterli@shg.ch</a>